眼综合征

赵秀琴
张　军　主编

中国广播电视出版社

眼 综 合 征

主编 赵秀琴 张军

中国广播电视出版社

（京）新登字 097 号

责任编辑：李晓霖
装帧设计：张智勇
版式设计：贺　明
责任校对：张鹏云

眼综合征
赵秀琴　张军　主编
中国广播电视出版社出版
（北京复外广播电影电视部灰楼　由政编码 100866）
国防大学第一印刷厂印刷
全国新华书店总经销
*
787×1092 毫米　16 开　28.25 印张　640（千）字
1995 年 10 月第 1 版　1995 年 10 月第 1 次印刷
印数：1－4000 册　定价：40.00 元
ISBN 7－5043－1285－1/R・52

主　编　赵秀琴　张军

副主编　冯建国　王红

审　校　张惠蓉

序

眼睛是人体的重要器官，加快眼科学发展，搞好眼病防治，是造福广大人民群众，提高社会健康水平的重要措施。近年来，随着科学技术的飞速发展，眼科学有了长足的进步。今天，不论是对眼病的诊断手段和治疗方法，还是对眼科疾病的命名和分类，都比以往发生了显著的变化。特别是在揭示全身性疾病和综合征与眼病方面的联系上，有了新的进展；并在诊断和治疗上，提供了新的概念、方法和手段。为及时全面反映眼科学的这些最新进展，本书作者经过近四年的努力，翻阅了大量文献，在对600余种眼综合征进行了系统收集、整理的基础上，汇编成此书。截至目前为止，这是国内外同类书中种类最多，内容、资料最为丰富的一部工具书。由于眼综合征与全身多系统疾病都有联系，因此，这本书中的内容，不仅眼科医师需要掌握，临床各科医生也都应有所了解。只有这样，才不会把这些有机联系的综合征误诊为孤立的单一病症，从而影响眼病的正确诊断和及时治疗。这本书的出版，不仅对促进我国眼科学的发展、进步，提高眼病防治水平具有重要意义，而且对拓展各临床学科医师的业务知识，促进临床医学水平的整体提高，也都将发挥出积极的作用。

谨此为序。

1995年7月14日

前　言

随着医学科学的发展，人们对一些疾病有了更进一步的认识，过去认为是眼科局部的某些疾病，通过近代医学的研究证明是全身疾病在眼部的表现，而有些全身疾病，逐渐被发现了它们在眼部的症状和体征。为了使广大医务工作者更深入地了解这些综合征，我们编写此书，以供眼科和广大医务工作者参考。

本书共描述了与眼科有关的综合征600余例，病名以英文为题目，每个病征又分八个部分，即：疾病名称、译名、别名、概要、病因病理、眼部特征、全身特征、治疗。因各综合征的别名繁多，也比较混乱，我们进行了全面规整，尽可能收集齐全别名。概要记述了最早的报道者及目前国际、国内对该病的认识，发病情况、研究进展和本病的主要特征。眼及全身特征详细描述了该病的症状、体征和各种特异性辅助检查。

本书内容新颖，条目清楚，注重实际。书末附有英文、中文和症状索引。英文索引以A、B、C顺序排列，中文以笔划为序，症状索引又分眼部症状和全身症状，以便读者查找。

由于涉及的眼科综合征较多，且各杂志、文献及书刊对一些综合征的认识有差异，所以在编写过程中难免有错误和争议，诚恳的希望广大读者提出宝贵意见。

作　者

1994年于北京

目　录

Aarskog-Scott 综合征

译名：阿—斯综合征

别名：①面—指—生殖器综合征；②面发育不良—短身材—阴茎阴囊畸形综合征；③Aarskog 综合征。

概要：主要特征为手、足及外生殖器发育畸形，男性为完全型，女性为部分征象。

病因病理：病因不清，伴性隐性遗传。

眼部特征：眶距过宽，上睑下垂，内眦赘皮，大角膜。

全身特征：

1. 出生时身高、体重正常，个别病例有中度智力缺陷或早期运动延迟，或两者兼有。

2. 生长发育缓慢，身材短小，颈椎异常，上颌发育不良，三角形头鬓，外耳轮畸形，漏斗胸，手足小而宽。

3. 关节松弛，活动受限，轻度指蹼，猿掌纹，单掌纹，隐睾畸形，腹股沟疝，脐凸出。

4. 生长激素和染色体组型正常。

治疗：无特殊疗法。

Aberfeld 综合征

译名：阿伯非尔德综合征

别名：①先天性睑裂狭小合并全身肌病综合征；②肌肉强直——侏儒——弥漫性骨病变——眼面部异常综合征；③肌紧张特殊面容侏儒综合征；④软骨营养障碍性肌强直；⑤Schwartz-Jampel 综合征。

概要：1962 年，眼科医生 Schwartz 和 Jampel 首先报道，较少见。主要特征为先天性睑裂狭小，全身性肌病及骨骼异常。

病因病理：1975 年纳光弘等对本病患者尿中的粘多糖进行了精密测定，发现硫酸软骨素—4 异常增多，故现今认为是属于硫酸软骨素—4 尿粘多糖疾病，病理见肌肉纤维被脂肪和结缔组织所代替，而呈弥漫性萎缩。

眼部特征：睑裂狭小（眼轮匝肌持续性痉挛所致），上斜、外斜视，近视，小角膜，偶见先天性白内障。

全身特征：

1. 侏儒体形，蜘蛛足样指〈趾〉，多毛症。

2. 偶见颜面畸形，短颈，低位耳，小颌，喉发育不良，会咽异常。

3. 肌强直和肌痉挛。

4. 骨骼畸形，颅面骨发育不全，胸廓变形，脊柱侧弯，髋臼异常。

5. 肌电图呈持续性电活动。

治疗：对症治疗。

Accommodative Effort 综合征

译名：过度调节综合征

概要：主要特征为视力疲劳、阅读困难及调节功能异常。

病因病理：由于远视，老视现象，调节疲劳，调节麻痹（因动眼神经麻痹或点用睫状肌麻痹剂及神经系统疾病等原因所致）。

眼部特征：

1. 阅读或观察近物数分钟后出现眼疲劳感和视物模糊。

2. 观察近物时可因调节异常松弛而致双眼相对性分离。

3. 调节功能减弱，调节内收振幅增加，尚有潜在的集合功能不全。

全身特征：近距离工作或阅读数分钟或数十分钟可出现恶心、头晕、头痛等症状。

治疗：

1. 病因治疗，远视和老花现象可用正球镜片予以矫正。

2. 给予维生素 B_1、E、ATP、眼明注射液等肌注或口服。

Achard 综合征

别名：Marfan 综合征变异型。

概要：1902 年由 Achard 首先描述。具有 Marfan 综合征的特点，同时伴有下颌、颜面骨的发育不全。

病因病理：病因不明，具有不完全外观的常染色体显性遗传。

眼部特征：近视、晶状体半脱位、球形晶状体。

全身特征：

1. 下颌、颜面骨发育不全。
2. 高腭弓。
3. 骨骼畸形，蜘蛛样指(趾)。手和足的关节松弛。
4. 先天性心脏病。

治疗：对症处理。

Acosta 综合征

译名：阿柯斯塔综合征

别名：①高山病综合征；②登山者综合征；③Monge 综合征。

概要：1973 年 Monge 首先报告，故又称 Monge 综合征。主要特征为头痛、烦躁及视物模糊。

病因病理：主要发生在高山地区，如登山者，因海拔高时氧气压低，导致换气量减少，缺氧致脑水肿、肺水肿及全身一系列变化。

眼部特征：

1. 一过性视物模糊，偶有持久者，色觉及明适应减退，辨色力障碍，视野检查可有黄斑回避，同侧偏盲，周边视野缩小，生理盲点扩大或出现暗点等。
2. 视乳头水肿、充血，视网膜静脉纡曲如腊肠状，动脉痉挛和硬化。视网膜可有散在点状或火焰状出血。
3. 眼睑水肿，球结膜及上巩膜血管扩张。

全身特征：

1. 烦躁不安、易激动，心悸，感觉异常。
2. 耳鸣，头痛，头晕，恶心呕吐，手足麻木，四肢疼痛。
3. 鼻出血，齿龈出血，面部浮肿，明显紫绀。
4. 肌肉运动失调，抽搐或肢体瘫痪。
5. 严重者肝脾肿大，神态恍惚，反应迟钝，嗜睡，甚至昏迷。

治疗：

1. 急救措施：吸氧、利尿脱水，逐渐将患者移往海拔低处。
2. 改善视网膜血循环，促进出血及渗出的吸收，如眼球后注射复方樟柳碱或 654－2。

Acquired Immune Deficiency 综合征

译名：获得性免疫缺陷综合征

别名：①艾滋病；②AIDS 病；③同性恋癖综合征。

概要：1979 年在美国首先报道了 Acquired immune deficiency Syndrome (AIDS)，很快成为一个独立的新词，故又称之为 Aids 综合征或艾滋病，进入 80 年代发病率逐年增多，继之欧、亚各国也有报告。1987 年世界卫生组织公布资料 123 个国家已有 58880 人发病，同年我国报告了 3 例，至 1992 年底已发现 6 例。由于该征是损害人体免疫系统而致病，所以导致全身各器官各系统发病而死亡。死亡率占 56％以上，感染 2 年以上者死亡率高达 80％，几乎全部患者生存很少超过 4 年，从接触到发病的潜伏期为 18～24 个月，多见于 15～59 岁的青中年，近年来儿童和婴儿也有罹患，绝大多数为男性发病，仅 7％为女性，眼部受累率达 73％。本征可分为Ⅰ型：Ⅰ．发生机会感染，由巨细胞病毒，白色念珠菌、卡氏肺囊虫、非典型核分枝杆菌、新型隐球菌、隐胞子虫

和鼠弓形体、单疱病毒及带状疱疹病毒引起。Ⅱ. 出现非霍杰金淋巴病和一些少见的肿瘤，其中以 Kaposi's 肉瘤为多，后者也可侵犯皮肤、粘膜和脏器。

病因病理：主要由于人免疫缺陷病毒(Human Immunedeficiency Virus, HIV)所致。以往曾称为人嗜淋巴 T 细胞病毒Ⅲ(Human T-Cell lymphotopic Virus Ⅲ, HTLV-Ⅲ)和艾滋病相关病毒(AIDS-related Virus, ARV)，这种病毒可杀伤或破坏辅助性 T 细胞(T-helper cell)，使之数目减少而抑制性 T 细胞(T-Suppre ssor cell)数量增加，使这两种细胞的比例颠倒，从而造成细胞介导免疫机能不全而致病，同时容易产生机会性感染。主要传播途径是通过性接触经体液交换而散播，或经输血及污染的血液器皿而感染。在患者眼角膜、结膜、泪液中以及骨髓、淋巴结、大脑、血浆、脑脊液、唾液、精液、阴道液等体液中均发现过 HIV。

易感人群：66%为男性同性恋者，两性恋者及乱交。25%为滥用静脉注射毒品者，4%为 A-IDS 病人配偶，2%为接受输血者，其他可见血友病人、妓女及海地人，新生儿经过母体感染。

眼部特征：

1. 结膜 Kaposi's 肉瘤（尸检报告占10%）。最常位于穹窿结膜或睑结膜，也可位于球结膜，在球结膜下呈红色肿块。可伴发眼眶周围淋巴水肿。

2. 眼底改变为慢性进行性坏死性视网膜炎，单眼或双眼受累，表现在后极部和周边白色颗粒状病损。沿血管分布，血管周围浸润伴出血、水肿，也有出现渗出性视网膜剥离。发展恶化可致血管闭塞，网膜萎缩，色素上皮萎缩或增殖。也可出现病毒性视神经炎，玻璃体炎，病毒性视网膜炎和急性视网膜坏死。这种感染出现后，多数病人四个月内死亡。

3. 荧光造影血管壁渗漏，微血管瘤，血管闭塞及局限性无灌注区。

全身特征：

1. AIDS 相关复合症(AIDS-related complex ARC)，多数病人有持续数周及数日的前驱症状，表现为全身淋巴结病，不适、发热、盗汗、消瘦、体重下降、呼吸困难、腹泻、粘膜病损、淋巴结炎、脾肿大及无力等，55%有 ARC 的病人发展为 AIDS 病，40%的病人中枢神经系统受累出现亚急性脑病。

2. 大脑炎，多发性中枢神经系统病毒感染，病毒性脊髓炎等。

3. 实验室检查：突然出现严重细胞介导免疫缺陷，淋巴细胞和 T 细胞减少，淋巴细胞增生反应降低，对细胞毒性反应减低，T 辅助细胞/T 抑制细胞比例倒置，自然杀伤细胞功能减退。白细胞介素Ⅱ合成受抑制，胸腺 α_1 增加。

4. 病原培养，胸部 X 线检查及活检有助诊断。

治疗：

1. 目前尚无特殊疗法。可调整免疫功能及支持对症治疗，曾有人报告用抗病毒药物如 Azido de oxy th ymidine(AZT)可减少 AIDS 病人淋巴瘤、Kaposi's 肉瘤，以及机会感染的发病率，从而延长寿命。此药易通过血脑屏障，促进免疫功能。

2. 有报告，应用 Ribavirin 每日 600mg，治疗一个月后有的病人 T_4 淋巴球数量增加，HIV 培养阴性。但也有在治疗中死亡的。

3. 我国中医中药辨证论治也有显著治疗效果，而且成活率较高。

Acute Retinal Necrosis 综合征

译名：急性视网膜坏死综合征

别名：① 桐泽型色素膜炎(Kirisawa uveitis)；② 坏死性血管闭塞性视网膜炎(Necrotizing vaso-occlusive retinitis)；③ 急性色素膜炎伴视网膜动脉周围炎和视网膜脱离(Acute uveitis with retinal periarteritis and detachment)；④急性严重色素膜炎伴视网膜血

管炎和视网膜脱离(Acute severe uveitis with retinal vasculitis and retinal detachment);⑤急性眼全血管炎综合征(Acute ocular panvasculitis Syndrome);⑥双侧急性视网膜坏死(Bilateral acute retinal necrosis BARN)。⑦周边视网膜坏死和血管源性视网膜全脱离(Peripheral retinal necrosis and total retinal detachment of ascular origins)。

概要:1971 年日本学者 Urayama 首先报告 6 例,皆以急性全色素膜炎和视网膜动脉炎开始,以视网膜广泛坏死、视网膜脱离、视力丧失而告终。后来的日文文献称这种病为桐泽型色素膜炎(Kirisawa uveitis)。1977 年 Willerson 等首次以英文报道 2 例双侧坏死性血管闭塞性视网膜炎。1978 年 Yong 和 Bird 用 BARN 来代表急性视网膜坏死,而 Hayrel 在 1985 年提出急性视网膜坏死一词仅为本病的结果,而不能反应发病的全过程,故称本病为急性眼全血管炎综合征。至目前国内外已有 100 多例报道,据不完全统计,我国自 1985 年~1991 年已报道 40 余例,孙世珉报告占急性色素膜炎的 1%,发病者最小为 7 岁,最大 89 岁,可双眼同时发生,也可左右眼先后发病,相隔数周至数年,80%在四个月内另一健眼发病,长者有相隔 19 年的历史。男女发病率之比为 1.5 : 1。

病因病理:病因尚未完全清楚,但大量的研究充分证实至少有两种病毒为本病的致病因素,即带状水痘病毒(VZV)和单纯疱疹病毒(HSV)。1984 年首次从活动性 ARN 综合征病人眼内液中获得了 VZV 培养阳性,而后又从本病患者玻璃体中培养分离出 HSV 病毒。1986 年 Sarkics 从 3 例 ARN 患者的房水、玻璃体和网膜下液以及血清中检查出单纯疱疹病毒 I 型抗体。大多数 ARN 综合征被认为是由于潜伏的疱疹病毒感染再度重新活化的缘故。可能是沿视神经向下播散达视网膜而致病,也可通过受感染的淋巴细胞致使病毒穿过血——视网膜屏障的血源性播散引起本病。

病理观察:(1)早期为视网膜、色素膜、视神经的阻塞性血管炎症改变,其周围有淋巴细胞、浆细胞浸润及纤维组织增生。(2)进行期视网膜全层坏死,出血,各层细胞内和色素上皮细胞内有嗜伊红核内包涵体(提示病毒感染),其下面呈肉芽肿性脉络膜炎。动脉周围有大量炎细胞浸润,管壁增厚,细胞栓塞,毛细血管闭塞,静脉也有类似的改变。(3)晚期视网膜神经节细胞层和神经纤维层胶质增生,内核层增厚。外丛状层、外核层、杆锥细胞层及色素上皮层广泛变性萎缩,色素增生。因玻璃体炎症,大量碎屑及纤维增殖,导致联合牵拉性原发性视网膜脱离。虹膜、睫状体、巩膜、视神经、眼外肌均呈现血管及其周围炎症的改变。

眼部特征:

1. 自觉症状:眼部不适感,刺激症状或异物感。轻度到中度的眼痛及眼眶周围疼痛,眼球运动时疼痛加重。典型的表现有视物模糊,眼前飘浮物或周边部视力下降,因后极部多于晚期受累,故急性严重中心视力丧失不多见,但也有少数患者在发病几天后即丧失中心视力,多为视神经受侵犯之故。

2. 外眼及眼前节:轻度至中度睫状充血,上巩膜炎或非肉芽肿性前色素膜炎。球结膜水肿,结膜下出血和轻度眼球突出,眼睑水肿,其典型表现为角膜后有细小或羊脂状沉着物。无后粘连或仅有散在性后粘连,偶有纤维蛋白渗出或前房积脓,常伴有眼压升高,病程后期可有晶体混浊及虹膜新生血管形成。

3. 眼后节:典型的三联征是视网膜、脉络膜血管炎、视网膜坏死和中度到重度的玻璃体炎。视网膜血管炎主要累及动脉,最突出的改变是血管壁有大量淡黄色或黄白色浸润,或伴有白鞘,管径粗细不均,有的呈串珠样改变,大血管变窄并形成鞘膜。三面镜下黄白色渗出物位于视网膜外层或脉络膜层。后极部及坏死区可见与受累血管相应的散在少量或中等程度的视网膜出血灶,周边部可见明显的视网膜动脉炎及血管周围炎。视网膜坏死表现为视网膜

变为白色或浊黄色(较正常略厚),最初呈局限性、多发性不相连的小斑块,开始起于周边部和锯齿缘之间,可以从一个象限至四个象限范围,病程进展数天到数周时,视网膜坏死斑融合成宽阔的地图形,若炎症不被控制,各象限的视网膜变白,融合区前缘大约以相同的速度向后极部发展。坏死的视网膜和正常的视网膜泾渭分明,光滑而呈地图状,可有伪足样伸展。玻璃体早期有轻度至中度的细胞浸润,是ARN综合征必有的一个特征,如果没有,则诊断可疑。随着视网膜的不断坏死,大量玻璃体细胞和组织碎片释放入玻璃体腔内,可发生玻璃体后脱离,偶见有玻璃体出血。视神经炎的表现为视盘肿胀。发病3~5周后视网膜渗出及血管周围炎症逐渐吸收,管壁闭锁呈白线状,视网膜周边部和色素上皮萎缩,其边界清楚,视乳头水肿消退,颜色变淡。晚期(发病6~12周)玻璃体混浊加重,并有膜状物形成,此时出现渗出性视网膜脱离。视网膜变薄、萎缩伴视网膜色素上皮改变。在炎症消退的过程中,常常形成视网膜的全层性裂孔,这是ARN综合征不同于其他类炎症性或感染性视网膜病的一个特征。多数视网膜裂孔发生于正常与受累视网膜的交界处,典型者位于后极部,大而多发,形态不规则,随着病情的发展,很快发生视网膜全脱离,最终视力丧失。严重的ARN综合征病人,可在急性炎症期即发生视网膜脱离。

全身特征:

1. 低热,轻微头痛,鼻窦区疼痛。

2. 皮肤带状疱疹,皮肤单纯疱疹溃疡,口腔溃疡,急性水痘感染。

3. 颈部僵硬及中枢神经系统异常,脑脊液细胞增多,迷路性耳聋和弥漫性脑萎缩。

诊断和辅助试验:

1. 可根据本病起病急、严重色素膜炎、眼底周边部白色病灶和视网膜动、静炎等体征及病史作出诊断。

2. 诊断性玻璃体切割或视网膜活检用以证实其致病病毒及除外其他感染性疾病。但病毒培养阴性和组织病理学检查未发现病毒包涵体者并不能除外ARN综合征的可能性。

3. 前房穿刺行房水抗体免疫荧光检测来确定眼局部的VZV和HSV抗体含量,但其敏感性及特异性还有待进一步提高。

4. 实验室检查,血、尿常规,肝、肾功能检查,肺部X线片、OT试验除外活动性结核及其他相关疾病。人类免疫缺陷病毒(HIV)抗体测定艾滋病除外,上述检查虽不能直接确诊ARN综合征,却有助于除外全身性免疫缺陷疾病,防止其并发症的发生。

5. 眼底荧光血管造影,此检查虽不能直接诊断ARN综合征,但对明确中心视力丧失的原因及病灶感染的程度范围极有帮助。急性发病期视乳头呈高荧光,视网膜血管壁有荧光素渗漏,动脉呈节段性充盈,静脉期表现为几乎无视网膜灌注。动静脉血管内荧光表现为突然"截然分开"时,此现象高度提示ARN综合征(但也可见于其他视网膜炎)。缓解期,受影响的视网膜血管闭塞,血管内荧光素回流延迟,病变区可见点状背景荧光。晚期可见正常与受累的视网膜脉络膜境界清楚,渗漏消失。

6. 超声波检查,在玻璃体严重混浊妨碍眼底检查时,此检查对明确视网膜脱离及视神经鞘肿大的诊断极有帮助。

7. CT扫描和MRI有助于发现肿大的视神经鞘和所伴发的视路病变、脑部病变的诊断。

鉴别诊断:本征须与下列疾病相鉴别:

1. Behcet综合征:该病多见于男性青年,病程进展缓慢,反复发作,除眼部表现外,还伴有口腔和生殖系统粘膜溃疡,皮肤损害、中枢神经系统受累等全身症状可做鉴别。

2. 原田氏病:多见于20~40岁的男性青壮年,发病初期有脑膜刺激症状,听力障碍,耳鸣,双侧渗出性脉络膜炎及双侧浆液性视网膜脱病,后期出现晚霞样眼底改变。

3. CMV视网膜炎:该病为慢性感染性疾

病，血源性播散，初期好发于后极部，病变沿视网膜血管弓分布，活动性坏死区呈“碎乳酪”样改变，常发生视网膜内和视网膜下的渗出，较少发生视网膜脱离，该病使用 Gancilovir 或 Foscarnet 治疗有效，这一点可做鉴别。

4. 弥漫性弓形体病：该病在眼部的表现为广泛视网膜坏死伴有严重玻璃体炎，根据血清效价试验可资鉴别。

5. 多灶性出血性视网膜血管炎：其眼前节炎症类似 ARN 综合征，另外视网膜灰白色浸润和视网膜血管炎也近似于 ARN 综合征，主要鉴别在于该病有明显的视网膜出血，且视网膜新生血管形成的发病率高，很少发生视网膜脱离。

6. 结节病：该病呈肉芽肿性色素膜炎和视网膜静脉周围炎，玻璃体可见串珠样或雪球样灰色团块状混浊，并有典型的 Dalen-Fuchs 结节。实验室检查可做鉴别诊断。

治疗：

一、药物治疗

1. 抗病毒药物：可选用无环鸟苷（Acyclovir）13mg/kg，8 小时一次静点，日总量 1500mg，平均治疗 10—11 天。注意肾功能减退、肠胃道刺激、静脉炎、中枢神经功能障碍、过敏反应等副作用。近年来也有用头孢唑啉治疗 ARN 综合征，疗效甚佳。其用法是开始应用大剂量静滴，用头孢唑啉 3.0g，每日 2 次，5—7 天减量，一般用药 15—20 天，用药前先行药物过敏试验。该药若在结膜下注射 100mg，15 分钟后房水浓度为 50μg/ml，角膜、巩膜、脉络膜、视网膜的浓度于注射后 15 分钟达高峰，均>100μg/ml。头孢唑啉本是抗菌素类药物，用于治疗 ARN 综合征病人却有显著的疗效，可能是该药既有抗菌又有抗病毒的作用，确切机理尚待探讨。

2. 抗血栓治疗。用于防止 ARN 综合征患者有血小板高凝现象，故有人建议口服小剂量阿斯匹林 250mg，每日二次，同时服用激素治疗，可解除此现象，但仍应注意出凝血时间等情况。

3. 皮质激素，可作眼球旁注射，表面点眼或全身用药。在全身应用皮质激素的同时应给予抗病毒药物，活动性 ARN 综合征的激素口服常用量为每日 60～80mg，至少用一周，2～6 周期间逐渐减量。若发生眼前节的炎症，可给予激素及抗病毒眼液局部滴用。若并发视神经炎，可在初期适当加大用量。

4. 大多数 ARN 综合征患者为病毒感染，故应避免使用环磷酰胺、苯丁酸氮芥等细胞毒性制剂。

二、手术治疗：

1. 激光光凝：有人主张在后极部活动性视网膜区域进行预防性激光光凝，可使后期视网膜脱离局限于周边部。但也有人认为光凝治疗无益。

2. 多数学者主张早期行玻璃体切割和巩膜环扎术，以预防玻璃体视网膜收缩、牵拉而行成视网膜裂孔和网脱的可能。最现代的显微手术如内光凝，视网膜下液内引流，气——液交换和使用作用时间较长的 SF6 气体充填和玻璃体内硅油注射，可证实视网膜复位有很高的成功率。

由于 ARN 综合征病人视神经萎缩或黄斑部受损，即使手术相当成功，也难以恢复有效视力。故应注意选择手术时机。值得提出的是，及时准确的诊断及早期治疗，才能保存有效视力。

Addison 综合征

译名：阿迪森综合征

别名：①特发性甲状旁腺功能低下——念珠菌病；②念珠病——特发性甲状旁腺功能不足。③Addison 病伴青少年性甲状旁腺机能减退；Addison 病。

概要：主要特征为甲状旁腺和肾上腺皮质功能不足及眼部病变。可在出生后第一年发病，在 8—12 岁之间表现明显，常合并念珠菌

感染，有家族倾向。

病因病理：原因不明，可能为常染色体隐性遗传，但遗传类型还不十分清楚。病理为肾上腺皮质萎缩。

眼部特征：

1. 眉毛稀少，上睑下垂，眼睑痉挛，睑缘炎。

2. 浅层巩膜炎，疱疹性角膜炎合并严重羞明，念珠菌性角膜炎，角膜溃疡，病程缓慢进展，最后可发生角膜混浊和新生血管形成。

3. 白内障，视乳头水肿及视网膜出血。

全身特征：

1. 念珠菌病为本征最早出现的症状，常在5、6岁时发生皮肤、指甲、口腔等表浅部念珠菌感染。

2. 皮肤干燥，进行性皮肤色素沉着，指(趾)甲畸形变薄，脆弱。

3. 甲状旁腺功能减退，出现手足抽搐、血钙降低、血磷增高、低血钠及高血钾等。

4. 毛发少而脆，眉毛、腋毛及阴毛明显减少，甚至全部秃发。声音嘶哑，喉痉挛。牙釉质发育不全，少齿。

5. 肾上腺皮质功能低下，低血压，四肢软弱无力，厌食，进行性衰竭。

6. 神经系统症状，智力低下，颅内压增高，颅内钙化，癫痫，肌肉抽搐和痉挛，肢体麻木强直。

7. 24小时尿17羟和17—酮皮质类固醇明显降低，注射ACTH后17—酮和17—羟皮质类固醇无明显增加甚至不增加。

治疗：给予甲状旁腺激素、钙剂、维生素D等。预后不良。

Addison-Biermer 综合征

译名：阿一比综合征

别名：①恶性贫血综合征(Pernicious Anaemia Syndrome)；②原发性贫血；③维生素B_{12}缺乏一视神经病变；④维生素B_{12}缺乏性神经病变；⑤Biermer 综合征；⑥Biermer 贫血；⑦Addison 恶性贫血；⑧Addison 贫血综合征。

概要：系常见病。主要特征为巨幼细胞性贫血，胃酸缺乏及指(趾)对称性麻木。多见于女性，常在30—50岁之间发病。

病因病理：常染色体显性遗传，可能为一种自身免疫疾病，由于胃萎缩，胃底分泌内因子(即粘蛋白)缺乏，影响维生素B_{12}在肠道的吸收，维生素B_{12}能促进核酸形成，对正常血细胞的生成和维持中枢神经系统的完整性至为重要。病理见胃粘膜萎缩，心脏扩大，骨髓外造血及广泛铁质沉积。

眼部特征：

1. 视力下降，少数病例视野可出现中心暗点、哑铃状暗点及视野缩小。

2. 缺血性视神经病变，视乳头水肿，视神经萎缩(少数病例)，视网膜出血(有白色中心的环形出血)，常位于后极部。

全身特征：

1. 贫血貌，皮肤苍白，易疲劳，厌食，体重减轻。

2. 胃酸分泌减少或抗组织胺胃酸缺乏。胃炎，上腹部不适，便秘或腹泻。

3. 精神不振，表情淡漠或抑郁。

4. 手脚指(趾)的对称性感觉异常，麻木，无力，共济失调，运动失调，括约肌功能障碍。

5. 复发性舌炎、口炎伴疼痛，嗅觉障碍。

治疗：对症治疗，维生素B_{12}长期应用，效果较明显。

Adie 综合征

译名：艾迪综合征

别名：①强直性瞳孔综合征；②假性脊髓痨瞳孔紧张症；③肌强直性瞳孔；④虹膜麻痹一无反射综合征；⑤Adie 瞳孔；⑥Adie 瞳孔强直征；⑦Holmes(G)综合征Ⅱ型；⑧Holmes-Adie 综合征；⑨Markus 综合征；⑩Weill-Reys 综合征；⑪Weill-Reys-Holmes-Adie 综合征；⑫

假性 Argyll-Robertson 瞳孔；⑬假性 Argyll-Robertson 综合病征；⑭Saengen 综合征。

概要：本征最早由 Ware 在 1818 年提出，1900 年 Konig 做过类似记载，1902 年 Strassburger 和 Saenger 观察到瞳孔对光反射消失，辐辏运动时瞳孔收缩迟缓的特殊障碍，1921 年 Gehrcke、1924 年 Moore 等亦有过类似记载，1926 年 Weill 和 Reys 又发现此症伴有腱反射消失，1931 年，英国 William John Adie 将本征作了如下分类：Ⅰ．完全型：定型的瞳孔强直和膝腱反射消失。Ⅱ．不完全型：(1)只有瞳孔强直；(2)非定型的瞳孔强直；(3)膝腱反射消失伴有非定型的瞳孔强直；(4)只有腱反射消失。并作了详细的论述，同时将本征命名为 Adie 综合征。国外此类文章已较多，国内 1965 年有报告。本病主要特征为一侧瞳孔中度散大，直接和间接对光反应及四肢腱反射消失或减弱。起病潜隐，80％为单眼发病，常终身不变，多见于 20—30 岁的女性，但儿童与老年人也有罹患。

病因病理：可能与原发性和继发性二种因素有关。(1)原发性又称特发性，原因不明，为先天发育异常，多呈女性性连锁遗传。(2)继发性又称症状性，可合并于感染、中毒、外伤，内分泌代谢异常等疾病。如糖尿病，带状疱疹、风湿性关节炎、视网膜脱离术后等。本征的机理尚不完全清楚，但有以下几种学说：(1)中枢神经障碍学说，认为本病是中枢性瞳孔反射核损害所致。(2)周边睫状神经节损害学说：1948 年 Ruttner 证实死者的睫状神经节有变性，1965 年 Harriman 和 Garland，1974 年 Vanasse 通过尸检证实本病在睫状神经节变性的同时，有脊髓后根神经节及上腭神经节的轻度变性。(3)末稍神经障碍学说：通过用 2.5％乙酰胆硷滴眼，能迅速使瞳孔缩小，而正常瞳孔则无反应这一事实从而提出这一学说。

眼部特征：

1. 强直性瞳孔，并具有如下特点：(1)约 80％的病例为一侧性瞳孔轻度散大，直径约 3—5 毫米。

2. 患眼直接和间接对光反应完全或近于完全消失，但在暗室内 30 分钟，双侧瞳孔可呈现同等程度扩大，再行对光反应检查时，健眼瞳孔立即缩小，患眼约在 2—3 秒钟后瞳孔紧张性收缩，几分钟内缩小到比健眼更小的程度。

3. 调节辐辏反应迟缓（即调节时收缩和松弛都需经过几秒钟的过程）。

4. 睫状肌部分麻痹时可有散光现象。

5. 对散瞳药及缩瞳药反应比健侧眼灵敏。对 1％可卡因、低浓度毛果芸香碱(0.0625％)反应迅速而明显，健患两侧同时滴用可显示明显差异，近年来有人提及用 0.0625％匹罗卡品点眼，紧张性瞳孔收缩，正常瞳孔无反应，因此也可用作治疗。局部滴用 2.5％乙酰胆碱，患侧瞳孔明显缩小，而正常瞳孔则无变化。本病病程长短不同，转归也各异，部分可完全恢复正常。部分仅能恢复调节机能，而形成光一近反应分离。少数病人可逐渐加重并累及对侧眼，深反射损害也相应加重。

全身特征：

1. 深反射减弱或消失，特别是膝、踝反射减退或消失，但无感觉及运动障碍。

2. 植物神经功能紊乱的表现：体温异常而多汗，心动过缓，肌肉易疲劳。

3. 头痛、精神紧张、急躁和焦虑。

4. 偶见无汗及全身衰弱。

鉴别诊断：

本征应与 Argyll・Robertson 瞳孔进行鉴别，后者具有如下特点：

1. 双侧瞳孔缩小变形，且不相等。

2. 直接与间接光反射消失，而辐辏和调节反应存在。

3. 毒扁豆硷点眼可使瞳孔再度缩小。

4. 多数病例瞳孔变化多为双侧性，少数为单侧性。

治疗：

1. 原发性者无须特殊治疗，畏光者可试，

用0.02%～0.0625%匹罗卡品点眼缩瞳(用这种淡浓度药物,对正常眼不起作用,对患眼则极敏感),一日三次。

2. 适当采用镇静剂稳定情绪,及服用调整植物神经功能紊乱的药物。本病常终生存在,但预后良好,部分病例随年龄增加,瞳孔可逐渐恢复正常。

Adrenal Sympathetic 综合征

译名:肾上腺交感神经综合征

别名:①嗜铬细胞瘤综合征(Pheochromocytoma Syndrome);②肾上腺髓质肿瘤综合征;③髓副神经节瘤综合征;④阵发性高血压。

概要:本征主要特点为经常有高血压的发作、心动过速及眼底病变,多见于男性,男女比例为3∶2,以20～40岁多见。

病因病理:常染色体显性遗传。由于肾上腺髓质、交感神经等嗜铬组织发生的肿瘤,致使大量儿茶酚胺呈持续性或间歇释放,而引起高血压和代谢紊乱。

眼部特征:长期患病可出现视乳头水肿,视网膜动脉痉挛,火焰状出血,棉絮样渗出斑。

全身特征:

1. 阵发型或持久型高血压,主要表现为头痛、恶心、呕吐等。

2. 心动过速,心律失常,心功能衰竭。

3. 精神改变,体重减轻,面色苍白,出汗。

4. 口渴,多尿,肾功能衰竭。便秘,甚至肠梗阻。

5. 实验室检查:尿及血浆中儿茶酚胺增加。药物试验阳性(胰高血糖素或组织胺静脉注射后血压升高,用酚妥拉明注射后血压下降)。

6. CT扫描可确定肿瘤的位置。静脉肾盂造影、血管造影、同位素扫描、腔静脉导管和血化验等有助于诊断。

治疗:对症处置,主要为外科手术切除肿瘤。不能手术的病人可用α和β阻断剂。

Adson 综合征

译名:阿德逊综合征

别名:①前斜角肌综合征;②颈肋综合征;③Coote 综合征;④Coote-Hanauld 综合征;⑤Haven 综合征;⑥Nonne Ⅰ型综合征;⑦Naffziger 综合征。

概要:1860年 Willshire 最早提出本病,1927年 Adson 在对本综合征进行治疗的过程中,发现一单纯切断前斜角肌取得明显疗效的病例,开始命名为"前斜角肌综合征",同时本征也称 Adson 综合征。1935年 Naffziger 又有报道。主要特征为同侧睑下垂,瞳孔缩小及上臂无力,多见于20—30岁女性。

病因病理:由于某种原因使前斜角肌痉挛肥大,或肌肉附着点后移,而压迫臂丛前斜角肌与中、后斜角肌间隙中所通过的臂丛神经与锁骨下动脉,从而出现肩臂疼痛,血运障碍。

眼部特征:同侧眼球内陷,瞳孔缩小,单侧上睑下垂。

全身特征:

1. 同侧臂部软弱无力,麻木、疼痛,偶有痛觉过敏,疼痛从颈部向手部放射,通常发生在尺骨侧,可向上扩展致肘部及臂部,也有转向桡侧者。凡使前斜角肌处于紧张状态的动作,如劳累、上肢的伸展及外旋、举重等,均可使疼痛加剧。

2. 前斜角肌的第一肋附着处压痛明显,手足麻木和变冷,同侧肱二头肌反射减弱或消失,脉搏弱,晚期肌力低下和肌肉萎缩,尤以手部小肌群为主。

3. 可伴有植物神经症状、血管运动障碍,手指运动和握力减退,患侧血压较健侧偏低。

4. 颈肩部X片对诊断有参考价值。

治疗:对症处理,可行普鲁长因封闭及前斜角肌切断术。

Aicardi 综合征

别名：脉络膜视网膜异常—胼胝体发育不全—婴儿痉挛综合征。

概要：1969 年 Aicardi 报道本病，主要表现为癫痫、头畸形及眼病变。所有症状均在出生后出现，其中癫痫为最引人注意的体征。所有的临床表现，随年龄增加而发展。

病因病理：病因不明，常染色体无异常，掌印显示指纹增加。

眼部特征：

1. 小眼球，眼睑震颤，瞳孔对光反射消失。

2. 脉络膜缺损和萎缩。视盘畸形呈漏斗样，视网膜出现视乳头大小的圆形缺损，类似裂洞，视网膜血管跨越其上。

全身特征：

1. 婴儿型屈曲性痉挛、癫痫（为最早值得注意的体征）、紫绀、智力障碍。

2. 颅骨部分缺损伴有双顶部隆起，低位耳，面部不对称，斜颈。

3. 肋骨异常，脊柱裂或脊椎理事蝠合。

4. 毛细血管扩张，肌张力减退。

5. X 线检查：先天性椎骨缺损（半个椎骨）、脊椎蝠合及脊椎裂。肋骨异常。

6. 气脑造影可见脑室轮廓不规则，有结节样肿块突入额角，脑电图显示两半球独立的生物电活动出现高超节律紊乱。

治疗：无特殊治疗，预后不佳。

Alacrima 综合征

译名：无泪综合征

别名：①先天性泪液缺失综合征；②先天性无泪症；③泪腺分泌不足综合征。

概要：本征为先天性疾病，即患儿自出生后从不流泪，且不因催泪剂而使泪液分泌，Schirmer 氏试验阴性。绝大多数为双侧病变。

病因病理：先天异常，泪腺发育不全，面神经、三叉神经，或各自的神经核、岩浅大神经、膝状神经结及蝶腭神经节发育不全所致。

眼部特征：Sjögren（1950）将其分为六种类型：

1. 新生儿正常的泪液缺乏状态持续存在。

2. 泪腺缺如或发育不全。

3. 神经性泪液分泌不足。

4. 伴有家族性自主神经功能障碍综合征。

5. 遗传性先天性无泪症。

6. 伴有先天性无汗性外胚层发育不全。

治疗：对症处理，给予 1% 甲基纤维素眼液，人工泪液点眼等，也可试行腮腺管移植术。

Aland 综合征

译名：阿兰德综合征

别名：①毯层视网膜变性综合征；②Forsius-Eriksson 综合征。

概要：本征曾见于出生于 Aland 岛居民。主要特征为黄斑中心凹发育不全，各种不同程度的毯层视网膜变性及近视。

病因病理：先天性遗传性疾病，性染色体显性或隐性遗传，女性携带者无症状。有报告患者父母为近亲结婚者，也提到变异基因的可能。

眼部特征：

1. 小眼球，可见有不规则隐性眼球震颤（由于黄斑部受累）及视力减退，近视、散光，暗适应差，色觉障碍。

2. 家族中可有数人发生不同类型的毯层视网膜变性，原发性黄斑中心凹发育不全或异常，视乳头及黄斑周围局灶性色素脱失（白色区）。

全身特征：

1. 智力低下，癫痫。

2. 常发生早产。

3. 听力障碍。

治疗：无特殊疗法。

Albers-Schonberg 综合征

译名：阿一顺综合征

别名：①广泛性脆性骨质硬化症；②普通石骨综合征；③大理石骨病；④骨化石症；⑤脆性骨硬化症；⑥骨质石化症；⑦先天性骨硬化症；⑧弥漫性脆弱性骨硬化症；⑨全身石骨综合征；⑩全身脆性骨硬化症；⑪白垩骨病；⑫Henck-Assmann 综合征。

概要：1904 年 Albers 和 Schonberg 首先报告，本征并非罕见，男多于女，一般在儿童或青年时发病，也可见于新生儿和老年人，主要特点为软骨增厚，多发性骨折，贫血及视神经萎缩。

病因病理：有人认为可能由于钙磷代谢不平衡所致，与骨骼中钙含量增加有关。骨突变形，哈弗氏管内造血髓腔减少。有常染色体显性遗传和隐性遗传两型，临床上将显性遗传称为良性型，隐性遗传称为恶性型。前者也称 Henck-Assmann 综合征；约 50%病例无症状。恶性型幼年时期常有死亡。

眼部特征：

1. 两眼分离过远，斜视，上睑下垂，眼球震颤，双侧瞳孔不等大，白内障。

2. 视乳头水肿，视网膜血管弯曲，视神经萎缩(视神经管骨性增生，压迫视神经所致)。良性显性型的发生率为 16%，恶性隐性型的发生率为 78%，进行性眼球突出占 6%(因眶骨畸形所致)。

3. 重症者可发生动眼神经麻痹。

全身特征：临床上分为良性显性遗传型(成人型)和恶性隐性遗传型(婴儿进行型)。

Ⅰ. 良性显性型：①骨质致密增生，多发性骨折占 40%；颅底骨增厚，颅神经受压，Ⅱ、Ⅲ、Ⅵ颅神经麻痹占 16%。②耳聋，牙齿异常。③蝶鞍骨质增生累及脑下垂体，从而发生痛经和月经量减少等内分泌紊乱症状。④血液检查有轻度贫血，血清酸性磷酸酶增加。⑤X 线检查，早期可见弥漫性对称性骨硬化，生长骨的骨干区致密度增加。

Ⅱ. 恶性隐性型：为隐性遗传。①由于颅底静脉孔缩小，压迫颈静脉，使颅内压增高，出现脑积水和头痛，额骨圆凸 34%，大头畸形 22%。②侏儒、生长发育障碍占 36%，智力低下占 22%。③多发性骨折占 28%，胸部畸形 8%，膝内翻占 16%。④淋巴腺病 18%，骨髓炎 18%。⑤因髓腔变窄影响了造血系统，引起骨髓外造血，从而产生贫血，脾大占 62%，肝大占 48%。⑥血液检查：贫血，血小板减少，酸性磷酸酶增加。

治疗：

1. 良性型：对进行性视神经萎缩可由脑外科从颅骨入路行视神经减压术，同时清除颅内增生。

2. 恶性型：无特殊治疗，预后不良。常在幼年时期死于感染，尚无活过 20 岁者。

Albinism Ⅰ 综合征

译名：白化病综合征Ⅰ型

别名：①眼皮肤酪氨酸阴性型白化病综合征；②酪氨酸阴性型白化病。

概要：本征是一种先天性色素缺乏症，出生时即已存在，男女均可罹患。

病因病理：病因未明，常染色体隐性遗传。

眼部特征：眼灰色或蓝色，高度畏光，明显的眼球震颤，视力进行性减退，最终导致黑朦。虹膜色素缺失，视网膜色素上皮及脉络膜色素缺如。

全身特征：

1. 皮肤呈红色或淡红色，无色素痣及雀斑，皮肤新生物的发生率较高，终生白发。

2. 血清酪氨酸及β黑色素细胞刺激素正常。将发球放在酪氨酸中孵育无色素形成。

治疗：对症处理，畏光应配戴变色镜，以减

轻怕光现象。

Albinism Ⅱ综合征

译名：白化病综合征Ⅱ型

别名：①类白化病综合征（al binoidism Syndrome）；②眼皮肤酪氨酸阳性—白化病综合征；③酪氨酸阳性型白化病。

概要：本征出生时即可发病，主要特征为皮肤病变及视力障碍。

病因病理：病因未明，常染色体隐性遗传，发球中有黑素粒为第三期的早期阶段。

眼部特征：

1. 早期视力可发生严重障碍（但比白化病Ⅰ型为轻），可随年龄增长而逐渐改善。

2. 眼球震颤及畏光、震颤较Ⅰ型为轻，成人眼底色素缺如或缺少。

全身特征：

1. 皮肤颜色红白或呈乳油色，可有色素痣，头发黄白，可随年龄增长转为黑色。

2. 血清酪氨酸水平正常或降低，β黑色素细胞刺激素正常。发球在酪氨酸中孵育有色素形成。

治疗：无特殊疗法，对症处理。

Albinotic Fundus

译名：白化病眼底

别名：①巩膜型眼底；②白公眼底。

概要：一种先天性、遗传性色素缺乏症，男女均可罹患，出生时即已存在。

病因病理：因体内缺乏酪氨酸酶，使正常的酪氨酸转变为Dopa，3，4～二羟苯之后，不能进一步转化为黑色素，从而导致黑色素细胞制造黑色素的能力发生障碍，致使眼部、皮肤、头发全部或部分呈现无色素状态。

眼部特征：

1. 患者高度怕光，有不等程度的近视、斜视和弱视状态。

2. 眼球震颤，睫毛、眉毛多呈白色。虹膜呈灰蓝色。

3. 眼底检查见视网膜色素上皮层和脉络膜色素缺乏或无色素，整个眼底呈现黄白色调，视网膜标志不清，黄斑区发育不全，脉络膜血管裸露，呈网状分布状态。其血管间隙可透见白色巩膜。四根涡状静脉的汇集窦及贯穿巩膜的部位，也常可以清晰窥见。

全身特征：头发、眉毛、皮肤变白，色素缺乏。

治疗：

1. 应通过验光配镜，尽可能提高部分视力。

2. 戴适度的有色镜片，以减轻怕光现象，或配戴有屈光度的变色镜更为适宜。

Albright 综合征

译名：奥尔布赖特综合征

别名：①先天性囊性纤维性骨炎综合征；②骨纤维异常增殖症；③骨纤维性发育异常—色素沉着性综合征；④骨营养障碍性纤维化；⑤多骨性纤维异常增殖症；⑥多发性骨纤维营养不良症；⑦多发性纤维性骨发育异常；⑧播散性纤维性骨炎；⑨播散性囊性纤维性骨炎；⑩弥漫性纤维性骨炎；⑪囊性纤维性骨炎；⑫棕色斑综合征；⑬褐色斑综合征；⑭假性副甲状腺功能低下；⑮Albright Ⅰ型综合征；⑯Albright-MC. cune-Stenberg 综合征；⑰MC. cune-Albright 综合征；⑱Fuller-Albright 综合征；⑲Wright 综合征。

概要：1937年 Albright 首先报道。本病系一种较罕见的骨骼异常，主要特点是骨纤维异常增殖，同时伴有皮肤色素沉着和内分泌障碍的三联征，多见于儿童和青年，女性占大多数。

病因病理：本病机理尚不清楚，可能为性连锁显性遗传。病理学检查，骨纤维异常增殖，取代了正常骨髓结构。多发性小囊性间隙。骨小梁不规则，多核巨细胞聚集。

眼部特征：由于眼眶骨的硬化，可引起眼球突出（单侧），复视，视乳头水肿及视神经萎缩，视野缺损，其损害程度取决于骨病损部位，也有先天性白内障的报道。

全身特征：

1. 皮肤有淡棕色色素沉着，其特点是病变恰好发生于骨骼患处，色素沉着的形状不规则，呈雀斑状或扁平斑块状。

2. 骨质软化，单侧囊状纤维性骨炎，正常的骨髓结构被异常发育的纤维组织代替，畸形和病理性骨折，好侵犯骨盆、骶骨部及下肢。

3. 内分泌功能紊乱：性早熟，女性表现为月经初潮早，阴毛、腋毛及乳房发育过早，男性表现为外生殖器过早发育，幼年时即增大如成人，但较少见。

4. 智力迟钝、惊厥，听力减退或消失，可有甲状腺功能异常（亢进或低下）。

5. X—线检查可发现骨膨大，囊性骨畸形。

6. 约 20%的病人血钙增高，40%病人血磷减少。尿 17 酮类固醇排出正常（与肾上腺质肿瘤鉴别），偶有肝功能障碍，基础代谢率增高。

7. 皮肤活检：可见色素沉着处有大量黑色素沉积。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Alport 综合征

译名：阿波特综合征

别名：①遗传性肾炎神经性耳聋综合征；②遗传性肾炎；③遗传性出血性肾炎；④遗传性肾炎伴神经性耳聋；⑤遗传性家族性先天性出血性肾炎；⑥遗传性耳聋肾病综合征；⑦遗传性血尿—肾病—耳聋综合征；⑧遗传性肾功能不全和耳聋综合征；⑨家族性遗传性肾炎；⑩家族性出血性肾炎；⑪家族性遗传性出血性肾炎并耳聋综合征；⑫出血性家族性肾炎综合征；⑬眼—耳—肾综合征；⑭Dickinson 综合征。

概要：1875 年，Dickinson 发现一家系三代 17 人中有 11 人患蛋白尿，1902 年 Guthrie、Kendall 和 Hertz 也相继做了有关报道；1927 年 Alport 对发生于一家系内绵延三代的肾脏疾病与听力障碍患者共 19 例进行了详细探讨，确定为综合征。国外报道的家系已超过 100 个。我国也有较多报道，1983 年国内有学者报告了一家族同胞兄弟中有前圆锥形晶体及前后圆锥形晶体各一例合并 Alport 综合征的病例，并认为前圆锥形晶体是 Alport 综合征的一个组成部分。本征主要特点为遗传性出血性肾炎，神经性耳聋及眼部异常。男性患者早亡，女性寿命正常。

病因病理：为常染色体显性遗传，是由于先天酶系统的缺乏，导致毒性代谢产物累及肾脏和耳蜗之故。前圆锥形晶体的发病原因被认为是晶状体囊薄弱而紧张，晶状体上皮细胞减少，因而发生晶体前部圆锥形突起，这已被病理证实。

眼部特征：

1. 约 75%的患者为双眼发病，自青少年期开始视力下降，检查可见晶体前面中央区局限性向前方突出，基底为圆形，周边部可正常，双侧进行性前锥状晶体，只侵犯中轴区的晶体囊及前部皮质，胎儿核及成人核不受累。晶状体囊变薄，晶状体皮质膨胀。

2. 常有部分性白内障，包括中轴区细小的前囊下晶体混浊和前囊混浊等。

3. 偶可见先天性和少年性白内障，球形晶体，后圆锥状晶体，核性、后极部晶体混浊，自发性晶体破裂（晶体改变仅发生在男性）。

4. 眼球震颤，圆锥形角膜、角膜青年环，角膜色素沉着，假性视神经炎，白点状视网膜病变，类似青年性黄斑变性的视网膜病，视网膜发育不全，视网膜脱离及视乳头玻璃疣等。

全身特征：

1. 有家族遗传性的肾脏病，多侵犯男性，表现为血尿、蛋白尿。早期肾功能多保持正常，

以后逐渐发展，自幼时起，每逢患病毒、细菌等上呼吸道感染，病情即趋于严重，引起肾脏炎症的再发或加剧。

2. 如反复发作，可出现高度水肿、高血压、肾功能障碍、贫血，呈现出较典型的"慢性肾炎"变化，最终陷入尿毒症，因肾功能衰竭而死亡。

3. 进行性神经性耳聋，常在10岁以后发生。与肾病同时进展，但与肾功能无关，系固有的先天性缺陷，因听神经受损，双侧以高频率感音明显消失，另外尚可有重症的中耳炎。

4. 实验室检查可见明显的尿变化，如蛋白尿、红细胞、白细胞、管型。贫血、血尿素氮和肌酐增高。

5. 肾活体组织检查，显示为混合型肾炎并证明有泡沫细胞，而后者对本征具有特异性诊断价值。

治疗：内科肾病治疗为主，眼科对症治疗。如视力甚差，晶体完全混浊，可考虑白内障手术治疗，但必须是在全身状况良好的情况下进行。对单纯圆锥角膜、隐形软性接触镜不能矫正视力时，才可争取角膜移植手术。

Alstroem-Olsen 综合征

别名：①先天性黑矇综合征；②先天性遗传性视网膜病。

概要：本病出生时即已存在，瑞典和荷兰发病率较高。有双亲血族通婚史。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，病理发现视网膜外颗粒层紊乱，圆锥细胞异常。

眼部特征：

1. 出生时即为黑矇，或自少年时期开始视力逐渐下降，以至失明，可伴发白内障及圆锥形角膜。瞳孔光反应迟钝。

2. 眼底在童年正常，以后逐渐出现椒盐性细点样改变，最终可发展成为视网膜变性，视网膜血管变细，骨细胞样色素改变。进行性视神经萎缩。

3. 视网膜电流图呈熄灭波或电活动降低。

全身特征：

1. 精神发育不全，癫痫，神经性耳聋。

2. 黑色棘皮症，肾病和性腺功能低下。

3. 肥胖、多指(趾)畸形。

4. 高尿酸血症，高三酸甘油酯血症。

治疗：无特殊疗法，对症处理。

Alstrom 综合征

别名：视网膜变性—糖尿病—耳聋综合征。

概要：生后第一年即可发病，视力逐渐减退，20岁左右可致全盲。

病因病理：病因不明，呈常染色体隐性遗传。

眼部特征：视网膜色素变性，视力差，并逐渐发展，终至视力丧失。视神经萎缩。

全身特征：

1. 青年性糖尿病(胰岛素依赖性)，尿崩症。

2. 10岁左右开始听力逐渐下降，进行性神经性耳聋。

3. 肥胖。

治疗：无特殊疗法，可采用复方樟柳碱颞浅注射，配以维生素A、维生素B_1等，以改善视网膜血液供应与营养。

Amalric 综合征

译名：阿马里克综合征

别名：①聋哑—视网膜变性综合征；②聋哑—黄斑中心凹营养障碍；③黄斑部营养不良伴聋哑症；④黄斑—聋哑—营养障碍综合征。⑤Dialinas-Amalric 综合征。

概要：1960年 Amalric 报道本病，主要特征为黄斑部营养障碍。虹膜异色、大角膜及聋

哑，可分为遗传型及获得型，前者出生后即发病，后者5岁左右发病。

病因病理：不清，呈常染色体隐性遗传，为胚胎期病变或出生后感染所致，多数病例有迷路改变。

眼部特征：

1. 视力减退，夜盲，双侧大角膜，虹膜异色症，单侧白内障。

2. 眼底在深灰色背景上有显著的淡红色小凹，偶见有色素呈线条样伸展至周边部，常为双侧性，视网膜病变处下方可见脉络膜血管丛。黄斑变性，中心凹呈红色，有细小散在色素点。有时见白色或黄色点状物积聚。

全身特征：

1. 聋哑约占50%，耳聋在遗传型者为进行性，在获得型者为非进展性。

2. 有时可见细长指。

治疗：对症处理，无特效疗法。

Amaurosis Fugax 综合征

译名：一过性黑矇综合征

别名：阵发性黑矇综合征。

概要：主要特征为一过性黑矇，高血压及视网膜小动脉痉挛。

病因病理：由于椎一基底动脉系统供血不足所致，但也常见于脑血管意外之前。常与大量吸烟或恶性高血压同时发生，Thorpe 报道引起本病的原因主要是额叶和颞叶的占位性病变，Lombardi 认为脑血管造影之后可引起本病。

眼部特征：

1. 视力由暂时的一时性失明，发展到持久性的完全失明，最初发作视力丧失仅数秒钟，随着病情的加剧，发作次数和持续时间增加，最终可导致永久性视力丧失。

2. 视网膜小动脉痉挛、硬化、闪辉样暗点症。

全身特征：

1. 恶性高血压、动脉粥样硬化。

2. 额叶、颞叶占位性病变的临床表现。

3. 脑血管供血不足。

治疗：首先应查明发病因素，如行头颅CT扫描，主要为病因治疗。

Amendola 综合征

别名：①巴西天疱疮综合征（Brazilian Pemphigus fogo selvagem Syndrome）；②烈火样天疱疮综合征。

概要：主要特征为发热、寒战，皮肤大疱及眼部病变。最初在巴西圣保罗城地区性流行病中发现，各个种族及年龄均可受累，30岁以前发病则呈良性经过。

病因病理：病因未明，可能与感染合并内分泌紊乱有关。常发生于有血缘婚姻的家族中。病理学检查可有细胞浸润及棘皮症。

眼部特征：眉弓部疱疹，倒睫，睑内翻或外翻，急性病例可有虹膜炎症，前极性晶状体混浊（约占5%）。

全身特征：

1. 发热、寒战，局部疼痛（活动时加重）。

2. 面部、胸部大疱样改变，逐渐扩延至全身并可发展成脓疱，结痂，表皮剥脱（天疱疮样）。可并发性腺病变、阳萎等。

3. 粘膜不受累，皮肤活检有助诊断。

治疗：对症处理，病程可持续2周至1年，也可能致死。

Amish 白化病

译名：阿米什白化病

别名：①黄变型白化病综合征（Albinism yellow mutant Syndrome）；②黄色白化病综合征；③眼皮肤黄变白化病综合征。

概要：出生后即见，生时为白发，至六个月时呈黄红色。婴儿时眼呈蓝色，随年龄增大而变深。男女均可罹患。

病因病理：病因未明，常染色体隐性遗传，病理见噬细胞内有多吞噬体存在，发球黑素粒为第3期。

眼部特征：蓝眼，畏光，可有不同程度的眼球震颤。婴儿期视力降低，但有随年龄增长而改善的倾向，眼底色素缺乏。

全身特征：

1. 皮肤色红白，可见有较多的雀斑或色素痣。白发，可逐渐变为黄红色。

2. 血清酪氨酸正常。发球在酪氨酸中孵育有色素形成。

治疗：无特效疗法，对症治疗，视力可得到改善。

Andogsky 综合征

译名：安都斯基综合征

别名：①皮肤病性白内障综合征；②皮肤病性白内障；③皮肤源性白内障综合征；④家族性过敏性白内障；⑤过敏性白内障综合征；⑥异位性白内障综合征；⑦痒性苔癣样皮炎综合征；⑧慢性局限性苔癣综合征；⑨钱币形湿疹综合征；⑩斑状块湿疹综合征；⑪瘙痒素质综合征。

概要：1914年Andogsky报道本病。主要特点为白内障及过敏性皮炎，儿童期出现皮肤改变，发展缓慢，至30岁左右发生双侧白内障。

病因病理：不清，与遗传和皮肤及晶状体对抗原过敏反应有关。

眼部特征：眼睑过敏性皮炎，过敏性结膜炎、角膜炎，圆锥角膜，葡萄膜炎。白内障(晶状体囊下呈致密混浊，最后发展至晶状体全混浊)。视网膜脱离，但少见，有人认为系白内障手术后的并发症，或由于某些血管性疾病所致。

全身特征：

1. 儿童期即发生过敏性皮炎，如丘疹性及红斑状皮肤增厚、湿疹样皮肤损害及过度色素沉着等。

2. 皮肤病损在四肢屈曲面，特别是在腕部、肘部、腘部、膝部、颈部及前额等处呈苔藓样改变。

3. 偶见伴有哮喘和嗜酸粒细胞增多。无汗症，低蛋白血症等。

治疗：

1. 皮肤对症治疗。

2. 如单纯圆锥角膜，可行角膜移植术，以改善视力，角膜、色素膜炎对症治疗。

3. 手术治疗视网膜脱离，如发生晶状体全混浊可行白内障摘除术。

Angelucci 综合征

译名：安哥鲁兹综合征

别名：①过敏性春季结膜炎综合征；②急性过敏性结膜炎；③春季结膜炎；④春季卡他；⑤心动过速春季卡他综合征。

概要：1897—1898年Angelucci曾介绍本病。多在春暖季节发病，是一种变态反应性结膜炎，多发生在少年儿童，常累及双眼，经过数年后，常可自愈。

病因病理：病因目前仍不十分清楚，可能由于春暖季节空气中游离的花粉，或其他物质引起的过敏反应所致。病理见结膜上皮肥厚，结膜下组织透明变性。

眼部特征：

1. 眼部奇痒伴异物烧灼感，畏光，流泪，眼分泌物常为水样，也可转为粘液脓性(通常大量分泌)。

2. 球结膜充血、水肿，结膜刮片可见有大量嗜酸性细胞。临床上可见三种不同类型：(1)睑结膜型：上睑结膜可见扁平状的、大小不等的乳头密布，形似龟板状或去皮的石榴，乳头表面呈乳白色。病变不侵犯穹窿结膜，应与沙眼相鉴别。(2)角膜缘型：相当于睑裂部位的球结膜有灰黄色胶样隆起的结节，结节可融合，有时可形成堤状以围绕角膜缘。少数有角

膜浸润，影响视力。(3)混合型：上述两型同时出现。

全身特征：

1. 皮肤或粘膜突发性瘙痒，多发生于同一部位或交替出现。

2. 变态反应(气喘、荨麻疹、水肿)。

3. 心动过速，血管运动神经紊乱，过度兴奋，内分泌紊乱及营养不良。

4. 对多种抗原(特别是花粉)的皮肤试验阳性。

治疗：

1. 尽量避免与花粉接触，避免烟尘刺激。

2. 抗组织胺药物及肾上腺皮质激素，特异脱敏治疗。

3. 用0.5%可的松眼液，0.25%硫酸锌眼液和2%色甘酸钠眼液点眼，一日4次。继发感染者可用抗生素眼液。

4. 顽固病例可用冷冻疗法，也可用氟美松2mg、庆大霉素2万单位加2%普鲁卡因0.3ml局部注射。

Aniridia 综合征

译名：无虹膜综合征

别名：虹膜出血综合征。

概要：主要特点为虹膜缺损，视力障碍及眼部畸形。发病率为1/5万～1/10万，出生后即发生，常为双眼发病。创伤性可见于任何年龄。

病因病理：有创伤性和遗传性二种，后者又可分为显性遗传型和散发性隐性遗传型(占病例的2/3)。

眼部特征：

1. 视力障碍，仅见到虹膜遗迹及眼前部各种畸形。在显性遗传型，可见有很薄的虹膜边缘，部分病例可以伴发青光眼或白内障。隐性遗传型的黄斑外观正常。

2. 创伤型可见有虹膜撕裂，皱缩或萎缩，部分性内翻，晶体半脱位等。

全身特征：遗传型常合并精神发育不全伴小头畸形，Wilms 肿瘤，Marinesco 综合征，小脑性共济失调等。

治疗：遗传型无特殊疗法。创伤性视病情而定，缝合创口，对症处理。

Ankyloblepharon 综合征

译名：睑缘粘连综合征

概要：本征可见于许多先天性综合征，常伴有睑球粘连、小眼畸形等。

病因病理：先天性者常为隐性遗传，也可能为显性遗传，也可由于炎症、酸碱烧伤或创伤而引起。

眼部特征：表现为睑缘的部分或全部性粘连，并可有睑球粘连，眼球运转受限，小眼畸形，结膜内层线状睑缘粘连等。

全身特征：可有腭裂。

治疗：对症处理，可行整形手术。

Antimongolism 综合征

译名：反先天愚型综合征

别名：①倒蒙古样综合征；②染色体21部分缺失综合征(Chromosome 21 partial deletion syndrome)；③部分单体型—21综合征(Monosomy—21 partial syndrome)；④长臂21缺失综合征；⑤逆蒙古软白痴综合征；⑥G缺失综合征；⑦G-deletion Ⅰ综合征；⑧Down 综合征的相反型。

概要：主要特点为肌张力增强，智力低下及倒蒙古样斜睑裂。

病因病理：从自体放射照像研究证明，染色体G组中第21号染色体部分单体型，伴有21号染色体短臂缺失和长臂部分缺失。

眼部特征：小睑裂，睑裂斜向外下方，眼睑皮肤松弛症，偶见白内障。

全身特征：

1. 与蒙古人外貌成鲜明对照：鼻梁隆起，

外耳大，外耳道增宽，小颌畸型。

2. 智力低下，精神呆滞，生长发育迟缓，肌张力增高。

3. 先天性畸形，如隐睾症，尿道下裂，幽门狭窄，半侧脊柱发育不全，颅骨发育不全或缺损。

4. 心脏有收缩期杂音，指甲营养障碍。

5. 实验检查：可见血小板减少。嗜酸性粒细胞增多，血碱性磷酸酶正常或增高，染色体检查可确立诊断。

治疗：对症治疗，目前尚缺乏有效疗法。

Anton 综合征

译名：安通综合征

别名：①否认视幻觉综合征；②否认失明综合征；③Anton 现象；④Anton 症状；⑤Anton 盲症状。

概要：1899 年由 Anton 首先报道。主要特点为智能减退，虽已失明，但却否认自己失明，多见于老年人，平均发病年龄为 63 岁。

病因病理：病因不明，有人认为系距状裂—丘脑联合的病变。基底动脉或双侧大脑后动脉闭塞、脑外伤或手术后肿瘤压迫，使顶、枕、颞叶受损，破坏了丘脑与距状裂的联系所致。

眼部特征：皮质盲，往往持续较短时间，平均 11 天，但患者否认失明，常有闪光幻觉并认为系所见物体。瞳孔反射正常，视力能在短期内恢复，但常达不到发病前水平，有时视野的恢复多局限于某一象限，而形成偏盲，或视野向心缩小。

全身特征：

1. 智能减退。如健忘、失语、表情淡漠、定向力丧失。

2. 异侧感觉：刺激一侧肢体皮肤而患者感觉在另一侧肢体。

3. 虚构症：否认自己有病且有虚构的解释，不听劝告，随意活动起床，以致跌倒摔伤。

4. 常伴有对侧肢体偏瘫。

治疗：对症治疗。有可能较快恢复少许视力，但罕见有恢复正常者。

Apert 综合征

译名：阿佩尔综合征

别名：①尖头合并并指(趾)畸形综合征；②尖头并指(趾)畸形综合征Ⅰ型；③并指(趾)尖头综合征；④尖头—指(趾)骨畸形；⑤四肢发育异常；⑥楔状头—并指(趾)畸形；⑦Apert 病；⑧Apert 异常。

概要：1894 年 Wheaton 就有类似疾病的报道；1906 年法国儿科医师 Apert 报告 9 例，其中包括文献中的 8 例，随后 Park 与 Powers 于 1920 年又报告了 20 例，并做了详尽的讨论。1960 年 Bland 又对本病进行了全面系统的描述。以后临床陆续有报道。1980 年以前有人统计，全世界已有近 160 例报道，而且尚有增加趋势，据 Blank 推测，每出生 16 万名新生儿中即有一例本征患者，在一般人口中每 200 万名中即有 1 例。特征为颅骨和颜面骨异常，伴有并指(趾)畸形。

病因病理：染色体显性遗传，与父亲年龄较大有关。可能为胚胎 8 周时，因普遍的中胚叶缺陷所致。早期矢状缝及冠状缝的过早融合及骨发育不全而致畸。骨缝虽愈合，但脑组织继续增长所产生的压力使尚未闭合的骨缝扩张，形成颅骨前后径小，垂直径大的塔形头。

眼部特征：

1. 两眼分离过远，眼睑增生肥厚，内眦高于外眦呈倾斜形，上睑下垂，眼肌麻痹，眼球震颤，显著的视力障碍，外斜视。

2. 由于眼眶浅而扁平，眼球突出于眶外，多发生暴露性角膜炎。

3. 视乳头水肿，继发性视神经萎缩及外展神经麻痹。

4. 视乳头下部受压或牵挂伸展，导致上方视野缺损。

5. 个别也有虹膜、脉络膜缺损、大角膜、

圆锥角膜、婴儿性青光眼。晶体异位并混浊，视网膜脱离等报道。

6. 视神经萎缩有如下原因：(1)颅内压升高，视神经乳头水肿，导致继发性视神经萎缩。(2)视神经管的狭小和蝶骨的形成异常，压迫视神经。(3)大脑驼背状态，造成视神经过度伸展。

全身特征：

1. 头颅骨畸形：颅顶短而尖(因颅骨缝闭合过早)，头颅垂直径增大，囟门向上突出，4岁之内大多数都已出现尖头畸形。

2. 对称性并指(趾)畸形，脊柱和四肢发育不全，脊柱裂，可伴有颈短畸形，肩和肘部常有骨性联合和关节固定，偶有尺挠骨、椎骨融合。

3. 上颌发育不全，鹦鹉鼻，高腭弓，低位耳、密集牙，后腭裂，悬雍垂分叉。

4. 由于颅压高，患者头痛较重。常合并智力减退、惊厥、脑水肿、溶血性黄疸，嗅觉及听力丧失。

5. X—线显示骨缝愈着，颅骨薄，有显著指压痕，颅腔容积小。

治疗：防止颅内压增高，助长脑的发育。对早期颅骨闭合，为防止智力及视力障碍的发生和发展，可施行颅内减压术，对视神经管狭窄者可行视神经管开放术，对并指畸形可行并指分离术，对颜面骨异常可施行矫形手术。

Apert-Crouzon 综合征

译名：阿—克综合征

别名：①颅面骨发育不全综合征；②颅骨成骨不全；③颅面骨形成不全；④颅面骨发育不全症；⑤尖头畸形；⑥尖头畸形综合征；⑦尖头症；⑧狭颅症；⑨鹦鹉头综合征；⑩遗传性颅—面成骨不全；⑪头颅闭锁症；⑫Crouzon 综合征；⑬Crouzon 病；⑭Mobius-Crouzon 综合征；⑮Virchow 尖头综合征；⑯尖头并指(趾)综合征Ⅱ型。

概要：1912 年法国神经病学家 Crouzon 首先报道本病，此后各国均有较多报道。国内范鸿简于 1953 年有过报道，据统计国内 1979 年至 1982 年间就有 24 例报道。其特征为鸟喙状鼻，上颌形成不良，下颌前突，而使上下齿呈反咬合状。常见于男性，有家族性，出生后发病。

病因病理：为常染色体显性遗传，颅骨过早闭合，伴有颅压增高，引起继发性脑损害。

眼部特征：

1. 由于眼眶前后径短(上颌骨发育不全)，容积小，所以眼球突出较明显，重者引起眼睑闭合不全，甚至眼球脱位，暴露性角膜炎，角膜营养障碍。

2. 颅骨畸形造成双眼分距过远，倒蒙古样睑裂，并有外斜视及“V”型征。

3. 眼球震颤、蓝巩膜、虹膜缺损。通常在 6、7 岁时视力明显下降，轻症者也可终生保持良好视力。约 1/3 病例上直肌运动障碍，视神经孔狭窄，视神经受压，可使 80% 患者出现视乳头水肿，继之视神经萎缩。上方视野缺损。

4. 偶见泪器发育异常，青光眼、白内障、晶体异位，有髓神经纤维、高度近视等。

全身特征：

1. 颅骨骨性结合，畸形，头颅前后径短，矢状缝过早闭合如舟状。上颌骨发育不良，钩鼻、上唇短、下颌前突，貌似鹦鹉。

2. 颅内压增高，脑积水，头痛、惊厥，癫痫，智力低下，并指(趾)。8 岁后渐趋于稳定。

3. 患儿还可出现外耳道闭锁，听力下降，鼻孔闭锁，不能流涕，1960 年 Corlm 曾报道本病，伴有外阴发育异常。

4. X 线检查：前后颅骨直径变短，颅前凹变浅，颅中凹扁平，颅后凹变深，可见脑回压迹，蝶鞍大，蝶骨小翼和眶缘显著增高，眼眶浅冠状缝和人字缝骨性结合，上颌窦发育不全。各副鼻窦变小。

治疗：尽早行神经外科手术以防颅内压增高及脑疝发生。视神经孔狭窄可行视神经减压

术。

Argyll・Robertson 综合征

译名：阿一罗综合征

别名：①反射性瞳孔麻痹综合征；②反射性瞳孔强直；③反射性瞳孔缩小型强直；④Argyll. Robertson 征；⑤Argyll. Robertson 瞳孔；⑥Argyll・Robertson 瞳孔综合征；⑦Argyll・Robertson 反应瞳孔强直综合征。

概要：1869 年，苏格兰医师 Dongles・Argyll・Robertson 首报此征。其特征为：瞳孔强直，瞳孔小，直接或间接对光反射消失，调节反射正常。

病因病理：本征多见于梅毒侵害所致。也可见于脑干损伤、四叠体、松果体第三脑室及中脑导水管周围的肿瘤，椎一基底动脉缺血，糖尿病，多发性硬化，老年性痴呆，脑膜炎及延髓空洞症等。一般认为最可能的病损部位在中脑上端的顶盖前区和中脑导水管周围，由于核上性的光反射纤维位于中脑背面，调节反射纤维位于腹面。损害光反射径路的病变，可以不影响调节反射径路，因而出现光～近反射分离。由于光反射纤维的阻断和核上性抑制径路的破坏，引起对光反射消失和瞳孔痉挛性缩小。

眼部特征：

1. 视网膜，视神经无异常，视力正常。

2. 瞳孔缩小，两侧不等大，瞳孔呈卵圆形或不规则形等。

3. 直接和间接对光反射消失。

4. 毒扁豆硷滴眼可引起缩瞳，而阿托品滴眼扩瞳不完全。具备①—④四个条件者即为真性 Argyll-Robertson 氏综合征，一般为双侧性，偶见一侧性。有的病例对光反应存在而调节反射消失，这种情况称反 Argyll-Robertson 瞳孔。主要见于眼或眼眶外伤及脑炎。还有一种假性 Argyll-Robertson 瞳孔，表现为瞳孔直接间接对光反应迟钝或消失，而调节辐辏反应存在，但无瞳孔缩小，对缩瞳药反应敏感。

全身特征：可有梅毒的全身反应，或脑干损伤，脑部肿瘤的相应症状体征，脊髓痨及麻痹性痴呆。

治疗：主要对原发病治疗。预后取决病因。

Arnold-Chiari 综合征

译名：爱纳尔德一查理综合征

别名：①扁颅底综合征；②颅底扁平症；③颅底凹陷症；④小脑一延髓畸形综合征；⑤先天性小脑扁桃体和延髓下疝综合征；⑥Celand-Arnold-Chiari 综合征。

概要：1891 年 Chiari 首先报道，1894 年 Arnold 又有报告。为枕骨及颈椎近端发育异常。可见于儿童或成人。婴儿型其临床表现与 Dandy—Walker 综合征相似。

病因病理：枕骨及颈椎上部发育畸形，使小脑和延髓向下异常延伸，移入颈椎管上段，影响脑脊液循环而形成慢性脑积水。

眼部特征：

1. 眼球震颤（垂直性多见，也可见水平性及旋转性）为本综合征的特征，当眼球向上和向下凝视时，最易发生垂直性眼球震颤。

2. 眼肌麻痹。复视、眼球呈不对称的偏斜，双颞侧偏盲，视神经乳头水肿。

全身特征：

1. 可在儿童期出现症状，常于 20—40 岁才明显表现。

2. 颅神经机能障碍，强迫头位。头痛、颈痛，枕部、枕下部呈放射性烧灼样痛，少数呈局限性痛。

3. 小脑共济运动失调，双侧锥体束征（本综合征特征），脑积水，后期有颅内压增高。

4. 可伴有脑膜膨出，脊椎裂等先天畸形。

5. X 线检查发现颅底压迹，扁平颅底，枕骨大孔狭窄。

6. 气脑造影，头颅 CT 扫描可发现颅底骨扁平，凹陷、小脑扁桃体疝。

实验室检查：脑脊液压力增高和蛋白增高。

治疗：

1. 预后与病变程度有关，如在小儿已有广泛畸形则常于1岁内死亡。

2. 神经外科手术治疗。

Arnold·Pick 综合征

译名：阿一匹综合征

别名：①失语一失认一失用综合征；②失语一认识不能一运用不能综合征；③脑叶性硬化综合征；④早老性痴呆综合征；⑤局限性脑萎缩综合征；⑥Pick 病；⑦Pick 综合征Ⅰ型。

概要：1908 年 Arnold. Pick 报道本病，主要特征为皮质盲，失语，认识不能及运动不能等。常见于40—70岁的女性。

病因病理：由于进行性脑萎缩而致失明，可能是常染色体显性遗传。病理提示萎缩区脑回皱缩及脑沟增宽，萎缩累及脑皮质及白质。

眼部特征：

1. 皮质盲，病人不能固定注视物体。

2. 由于枕叶周围皮层萎缩，而出现认识不能，视野缺损，个别病例有视神经萎缩。

全身特征：

1. 早老或进行性痴呆，失语、失认及运用不能。

2. 表情淡漠，无鉴别力是本综合征的特点，少数有癫痫发作。

3. 脑电图呈弥散性改变，头颅 CT 均显示大脑萎缩。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Ascher 综合征

译名：阿歇尔综合征

别名：①眼睑松弛一甲状腺肿及双唇裂综合征；②眼睑松垂症；③甲状腺肿及上唇裂综合征；④非毒性甲状腺肿伴眼睑皮肤松弛症；⑤Laffer—Ascher 综合征。

概要：1920 年 Ascher 报道本病，主要特征为眼睑松垂，合并有甲状腺肿及上唇裂。临床上较罕见。

病因病理：病因未明，有人认为是青春期甲状腺内分泌功能失调所致。

眼部特征：

1. 眼睑神经性水肿，反复发作，眼睑皮肤松垂，皮下组织萎缩，上睑下垂，下睑痉挛性内翻及轻度水肿。

2. 眶隔张力消失，眶脂肪膨出，泪腺脱垂压迫眼球。

3. 眼轮匝肌萎缩及半侧颜面萎缩。

全身特征：

1. 非毒性甲状腺肿，复发性口唇水肿及上唇裂。唇及牙龈增厚，可呈双唇外观。

2. 皮肤功能检查，显示皮肤感觉时阈延长，偶见有半侧颜面部轻度萎缩。基础代谢多正常。

治疗：1. 可试用甲状腺浸膏，必要时作整形手术。

2. 可请中医辨证治疗，有效消除水肿。

A Type 综合征

译名：A 型综合征

别名：①A 现象；②A一内斜视；③A一外斜视；④内斜 A 现象；⑤内斜 A 征；⑥外斜 A 征；⑦外斜 A 现象。

概要：本征是指一组斜视患者的两眼向正上方转动时集合加强，向下注视时外展加强的一组病征。

病因病理：主要是由于向上注视时内直肌力量过强或向下注视时外直肌功能亢进等所致。

眼部特征：可分为 A 型内斜视和 A 型外斜视。

A 型内斜视：主要为内斜视患者向上看时内斜度比向下看时明显增大。大于 15$^{\triangle}$(8°～

9°)，向下方注视时内斜度小于第一眼位。看远或看近时，内斜度几乎相等。两眼同时向右看时，左眼向下斜；向左看时，右眼向下斜。内收时眼球内陷，而辐辏功能良好。

A 型外斜视主要为外斜视患者向上看时比向下看时的外斜度数明显减少。看远或看近时斜度无变化，当两眼同时向右看时，左眼向下斜，向左看时，右眼下斜，内收时眼球内陷，辐辏功能常有缺陷。

全身特征：常有下颌上抬或内收及恐怖状。

治疗：参见 A-V 综合征。

A-V 综合征

别名：①A-V 型斜视；②A-V 现象；③Urist(乌利斯特)综合征。

概要：1951 年 Urist 首先以“继发性垂直性偏位的水平斜视”为题目，详细描述了本征，故又称之为 Urist 综合征。由于该病的眼位改变很像英文字母的 A 或 V，1958 年将本征命名为 A-V 综合征，两字母开口方向表示分开强或集合弱，字母的尖端方向表示集合强或分开弱。主要特征是内斜或外斜视患者的两眼向正上方和向正下方注视时，眼部偏斜度数产生明显差别(10°～30°)，同时在眼球转向六个主要注视方位时，伴有垂直性斜视。

1961 年，Willasoca 将本征分为三类：

1. 原发性垂直性斜视。2. 继发性垂直性斜视：即 A—内斜，A—外斜，V—内斜，V—外斜。3. 混合性斜视：指水平肌和垂直肌同时出现麻痹。Costenbeder 与 Burian 等将 A-V 综合征以外的变异型又分为 Y、X、◇等型，但很少见。本征发病率占水平斜视中的 15%～20%，其中以内斜 V 为最常见，内斜次之，A 型外斜最少见。

病因病理：病因目前尚不十分清楚，认为可能有如下原因：(1)内外直肌功能异常；(2)上下直肌功能减弱；(3)上下斜肌力量减弱；(4)水平肌与垂直肌的共济失调；(5)内外直肌及上斜肌上端附着处异常；(6)集合与外展平衡的失调或不能维持融合功能等。总之，产生本征的因素繁多，不能用单一病因来解释所有类型的 A-V 综合征。

眼部特征：水平斜视患者，同时伴有垂直性的偏斜，眼球向上或向下注视时，斜视角发生改变，呈现出 A 或 V 字母现象的外观，临床将其分为 A 型综合征和 V 型综合征(见 A 型综合征和 V 型综合征)。

全身特征：无特殊表现。

检查诊断：对 A-V 综合征的检查条件有如下要求：

1. Knapp 认为上转或下转位斜度最小应为 15△，才能诊断有临床意义的 V 型斜视，A 型内斜视上转位最小应为 10°以上，A 型外斜视下转位应大于或等于 10°以上，小于这个度数的差别即属于生理性的。

2. Duke-Elder 以 15△之差诊断 A 型斜视；25△之差诊断 V 型斜视。

治疗：首先应区分开是因水平肌肉功能异常，还是因两眼垂直肌肉功能不足所引起的“A”“V”现象。根据三棱镜遮盖法确定度数，同时对同视机九个视野方向的斜度(包括旋转斜度，左右眼分别注视时的数据及 Hess 屏检查结果)也应重视。

单纯水平肌肉引起者一般只作对称性水平直肌手术，有学者认为，减弱功能亢进的眼外肌比加强功能的手术效果更好。由内直肌亢进引起者应后徙双内直肌，并向集合加重的方向移位，以减弱集合，A 型内斜将肌腱向上移位，V 型内斜则向下移位 5～10 毫米。因外直肌亢进而引起本病者，可将双外直肌后徙，A 型外斜将肌腱向下移，V 型外斜向上移 5～10 毫米。来矫正 A-V 现象。

对于因上、下直肌引起的 A-V 征者，应在纠正内外斜视的同时，作双眼同名垂直肌或斜肌的加强或减弱手术，但应慎重，防止引起眼前节缺血。为此应在术前仔细分析同视机及

Hess 屏九个注视位的斜度，正确估计术后产生的变化，以免纠正这一异常又引出另一异常。

Avellis-Longhi 综合征

译名：阿—龙综合征

别名：①延髓后橄榄体综合征；②疑核—脊髓—丘脑麻痹综合征；③脊髓丘脑束—疑核综合征；④舌咽—迷走—副神经与舌下神经综合征；⑤咽腭肌麻痹综合征；⑥Avellis 偏瘫综合征。

概要：1891 年 Avellis 首先报告，指出本病主要特征，为单侧软腭及声带麻痹，系由颅骨的颈静脉孔附近病变所致。但他忽略了对侧躯干及肢体痛，温觉感觉障碍这一现象的解释。1945 年，Jackson 对本征做了进一步研究，认为：本病并非为单纯舌咽、迷走神经的末梢病变，除同侧第 X 颅神经受损外，其邻近组织脊髓丘脑束也受到波及，因而出现对侧颈部以下的痛觉、温觉障碍。并命名为"疑核—脊髓—丘脑麻痹综合征"。

病因病理：主要为疑核、孤束核及附近脊髓、丘脑束的血管性和炎性或肿瘤性病变所致。迷走神经、舌咽神经的一侧麻痹可分核下性(末梢性)与核性损害。

眼部特征：为 Horner 综合征的表现，即同侧瞳孔缩小，上睑下垂或睑裂缩小及眼球凹陷。

全身特征：

1. 因病变同侧迷走神经与副神经内侧支受损，导致软腭与咽喉肌麻痹，声带麻痹。表现为发音不清，吞咽困难，咽喉部感觉丧失。

2. 出现对侧分离性半侧麻痹，即对侧颈与上下肢和一侧躯干痛温觉消失(因病变同侧脊髓丘脑束受损)。但触压觉存在。

3. Horner 综合征侧皮肤无汗。

治疗：

1. 明确诊断，鉴别其为核性还是末梢性病变，做好定位诊断。

2. 对肿瘤应及早手术治疗，预后取决于病因。

Axenfeld 综合征

译名：阿克森费尔德综合征

别名：①角膜后胚胎环综合征；②角膜后部周边部环状混浊；③后角膜青年环综合征；④青年角膜弓综合征；⑤角虹膜发育不全；⑥Axenfeld 异常；⑦Axenfeld-Rieger 综合征；⑧Rieger 综合征；⑨Axenfeld 综合征伴青年性青光眼。

概要：1920 年 Axenfeld 首先报告本病，1930 年 Rieger 也有类似的报道，本病包括三类：(1)Axenfeld 异常，为局限于眼前节周边部的缺陷。(2)Rieger 异常，为眼前节周边部异常合并虹膜的改变。(3)Rieger 综合征，具有眼部异常和眼以外的发育缺陷。近年来 Shield 提出的 Axenfeld-Rieger 综合征得到公认。本综合征的角膜边缘无透明带，角膜后周边部环状混浊系先天发育异常。

病因病理：通常为常染色体显性遗传的疾病，过去认为是中胚层发育不全，近代理论认为：从神经嵴细胞演变而来的眼前节组织在妊娠末期发育停止，导致虹膜和前房角原始内皮细胞层不正常的停滞和房水排出结构的变异。

眼部特征：

1. 典型患者为双眼受累。最常侵犯角膜周边部、前房角和虹膜。角膜周边典型的改变是 Schwalbe 氏线突出和前移，(角膜后胚胎环)裂隙灯下可见近角膜缘有一环状白线，此线在部分患者是不完全的，可局限在部分象限以颞侧最多见。后胚胎环是本征的典型特征，但并非每个患者所必有。

2. 少数患者可伴有大角膜或小角膜，有的还可伴有角膜中央的先天性混浊。

3. 前房角异常，前房角镜检查可见典型的 Schwalbe 氏线突出，虹膜周边部跨越房角

到达突出的嵴，形成角膜虹膜的粘连，这样就使约半数患者发生青光眼。另外还可见周边部车轮状的虹膜透光，中央部虹膜结构缺陷，虹膜基质发育不良，纹理不清，色素层外露，虹膜萎缩，虹膜裂孔，瞳孔异位，多瞳症等。

4. 本征可伴有斜视、角膜缘的皮样囊肿，各种类型的白内障，视网膜脱离，黄斑变性，脉络膜视网膜缺损，脉络膜发育不良以及视神经乳头发育不良。

全身特征：

1. 牙齿和面骨的发育性缺陷，是最早发现的体征；包括小牙、牙齿发育不良和无牙，最常见的缺失牙是上中切乳牙和中切恒牙。

2. 上颌骨发育不全，面中部扁平、上唇退缩和下唇凸出。

3. 皮肤白化病，心血管异常、耳聋也可见到。

治疗：

1. 对于眼部缺陷，青光眼的发现和治疗最为重要，青光眼症状儿童时期就会出现，如能及时发现，及时治疗尚能挽救视力。

2. 除了婴儿病例之外，在行手术治疗之前通常应试用药物治疗。对于虹膜呈高坪状附着于后部小梁网的病例，采用缩瞳药应慎重。因为睫状肌紧张可增加小梁网萎缩的趋势，最有效的药物是抑制房水产生的药物，如噻吗心安和碳酸酐酶抑制剂（后者婴幼儿忌用）。

3. 手术包括房角切开、小梁切开、小梁切除。有人试用激光治疗本征的青光眼也有一定疗效，对全身其他畸形可做对症处理。

Axenfeld-Schürenberg 综合征

译名：阿一许综合征

别名：①先天性周期性动眼神经麻痹；②先天性周期眼球运动麻痹；③周期性眼球运动麻痹及痉挛；④循环性动眼神经麻痹。

概要：1884 年，Rampoldi 首先报道本病，1901 年 Axenfeld-Schürenberg 做了详细描述，1942 年 Lowenslein 和 Givner 将本征命名为周期性动眼神经麻痹。多发生在少年时期，先天性和后天性都有，大约各占 50%，男多于女，其典型症状是瞳孔交替散大与收缩，不论睡时和清醒时都一样。当外展时即麻痹眼接受麻痹相一瞳孔散大，对光反应消失，同时上睑下垂。眼球在向内收时，又开始呈痉挛相一瞳孔固定缩小，上睑收缩，双眼集合、调节加强。

病因病理：病因和发病机制至今未明，推测有几种可能：(1)先天性异常，发生于动眼神经核和周期性运动中枢之间。(2)动眼神经核有周期性的血管痉挛。(3)残余的神经核出血和先天性动眼神经麻痹的结果。(4)从视神经根到括约肌之间交感神经抑制纤维的不完全障碍。

眼部特征：

1. 常在出生后或 1 岁左右发病，多为单侧性，表现为交替性周期动眼神经麻痹和痉挛，一般 1～3 分钟为一周期，麻痹可持续 0.5～3 分钟。麻痹侧动眼神经支配的肌肉完全瘫痪（瞳孔散大，上睑下垂，外斜视）。痉挛可持续 10～30 秒，表现为瞳孔缩小，眼睑退缩，内斜视，以后眼睑出现抽搐动作时，即为痉挛期开始的信号。

2. 持续性发作时，在睡眠中依然可以存在，几年以后，可自行减轻。

全身特征：无特殊表现。

治疗：患者多以要求整容，要求增进视力而就医，上睑下垂及斜视可行手术矫正。

Babinski-Nageotte 综合征

译名：巴一纳综合征

别名：①延髓被盖麻痹综合征；②延髓被盖麻痹；③延髓综合征；④延脑背外侧综合征；⑤半侧延髓综合征；⑥舌咽一迷走一舌下神经综合征。

概要：1902 年 Babinski-Nageotte 报道本病。主要特征为小脑性半侧运动失调，对侧偏

瘫及 Horner 综合征。

病因病理：系延髓的被盖部发生血管性损害或新生物，波及绳状体、孤束核、疑核、三叉神经脊髓核、舌下神经核、Deiters 核及交感神经纤维等部位而产生弥漫性损害。

眼部特征：患侧上睑下垂，瞳孔缩小，眼球内陷，眼球震颤等。

全身特征：

1. 同侧小脑性共济运动失调，对侧肢体偏瘫，分离性半身感觉障碍（痛、温觉丧失，触觉尚存）。

2. 同侧舌及咽喉麻痹，同侧面部、声带和软腭痛觉消失，同侧舌后 1/3 味觉消失。

3. 更替性运动不能，侧向前进，辨距不良等。

治疗：眼科无特殊疗法。主要是神经科诊治。

Bailey 综合征

别名：①小脑蚓部发育不全综合征；②小脑蚓部综合征（Vermis Syndrome）；③第四脑室综合征。

概要：主要特点是身体平衡障碍，共济失调及眼球震颤，多见于儿童发病。

病因病理：由于婴儿时期第四脑室的血管性、炎症性及肿瘤性病变，常累及三叉、外展和面神经的核以及内侧纵束，晚期可压迫脊髓引起突然死亡。

眼部特征：水平样眼球震颤，眼辨距不良，眼外肌麻痹（偶见），角膜知觉消失，视乳头水肿。

全身特征：

1. 严重的躯干共济失调，身体平衡障碍，小脑性步态，严重者不能站立。

2. 脑积水，头颅增大，早期症状有呕吐，系病变直接压迫延髓中枢所致。

3. 脑室造影、同位素扫描、CT 扫描等有助诊断。

治疗：对症处理及病因治疗。

Balint 综合征

译名：巴林特综合征

别名：①皮质性注视麻痹综合征；②凝视皮质性麻痹综合征；③凝视的心理性麻痹；④癔病性注视麻痹；⑤视固定皮质性麻痹综合征；⑥精神性视固定麻痹综合征；⑦Holmes-Horrax 综合征。

概要：1909 年 Balint 首报本病，但之后报道并不多。国内 1989 年王慕一报道一例。主要特征为精神性注视麻痹，视觉失调，视觉性注视障碍。

病因病理：由于血管性脑外伤，脑肿瘤、脑炎、新生物所致双侧纹状周围区及角回病变。

眼部特征：

1. 患者眼球不能随意运动及不能自主跟随目标移动。立体觉丧失，出现注视性麻痹及视性共济失调，伸手抓物往往会把手伸向错误的方向。

2. 对非视觉性刺激有正常注意力，但不能转动注视，行走时易撞在障碍物上。如上表现可为短时的，持久性病例少见。

全身特征：

1. 两侧肢体失去协调，上肢可呈强直性和运动失调现象。

2. 意念运动性失调、言语困难、书写不能、失语。

3. CT 扫描可发现弥散性脑皮质萎缩，脑电图和脑脊液检查对诊断有参考意义。

治疗：病因治疗，一般可在二、三周后恢复。在复视、眼肌麻痹重时可遮挡一眼。

Banti 综合征

译名：斑替综合征

别名：①门脉性肝硬化伴有巨脾；②脾功能亢进症；③脾性贫血综合征；④脾大性肝硬

化；⑤肝脾纤维化综合征；⑥纤维化充血性脾肿大综合征；⑦慢性充血性脾肿大综合征；⑧非家族性脾性贫血综合征；⑨Banti 病。

概要：1898 年，Banti 首先报道本病，主要特点为脾大、贫血及肝硬化。常见于 35 岁以下的成年男性。曾有人提出本征不能称做一个独立的病征，而 Whipple 在 1945 年主张本征只用于肝外性门脉高压症患者。1951 年陈耀真曾报告一例，并强调对眼底观察的重要性。目前，大多数人将本征称作"脾大性肝硬化"或"门脉性肝硬化伴有巨脾"。

病因病理：曾有人通过对大量病理学资料的研究后指出，本征患者的脾脏改变和所有肝硬化并发的门脉性高压综合征相类似。病理见肝脾肿大，包膜增厚，质地坚实，呈淡灰红色肝窦扩张。动脉周围可见有出血，小动脉周围有铁质沉着小结节。全血细胞减少是本征的特征性改变，为瘀血脾发生脾功能亢进所引起。而骨髓的变化是脾脏毁血过多，及肝功能障碍而发生的继发性改变所致。

眼部特征：视乳头水肿或色泽较淡，视网膜中度水肿，色苍白，可有浅层出血，动脉色泽淡，在视网膜出血之中心有白色斑点，而其周边部有椒盐状变化。偶可见中央动脉栓塞。

全身特征：

1. 消化道紊乱症状，如腹胀、腹泻、腹痛、不明原因的消化不良、恶心、呕吐等。

2. 周身乏力、消瘦、轻度发热。

3. 进行性贫血，白细胞减少，有时红细胞及血小板亦减少，皮肤偶有蜘蛛痣。

4. 门脉高压综合征表现，脾脏显著肿大，腹壁静脉怒张，肝硬化，肝肿大，黄疸，腹水，消化道出血，肝性昏迷。

5. 鼻衄、呕血、黑便等。

6. 实验室检查：示骨髓增生，各项肝功能化验，均有不同程度的损害。

治疗：

1. 主要为消化内科治疗及外科手术，消除脾功能亢进；

2. 眼科对症治疗。

Barnard—Scholz 综合征

译名：巴一斯综合征

别名：眼肌麻痹一视网膜色素变性综合征。

概要：1944 年 Barnard 和 Scholz 首先报道 4 例，至 1976 年国外共报道 7 例。国内 1989 年海军总医院刘海林等报告 1 例。主要特点是先有视网膜色素变性，而后发生慢性进行性眼外肌麻痹，上睑下垂，并伴有全身症状。

病因病理：病因不明，电镜下可见肌肉类脂质小滴积聚，线粒体异常。

眼部特征：

1. 视力减退，复视，斜视，夜盲，视野缩小。

2. 上睑下垂，水平性眼球震颤，眼外肌呈进行性、完全或非完全性麻痹。

3. 视网膜色素变性，脉络膜萎缩。

全身特征：

1. 心脏缺陷及不完全性传导阻滞。

2. 智力低下，听力障碍，前庭损害，发音和咽下困难。

3. 小脑共济失调，偶可见侏儒、性发育障碍，骨骼异常。

4. 面、颈和肩部肌肉受累，并伴有进行性肌营养不良，肢体无力。

5. 脑脊液蛋白质增高。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Barre-Lieou 综合征

译名：巴一利综合征

别名：①颈部挨伤综合征；②颈后交感神经综合征；③颈性眩晕综合征；④慢性颈关节炎综合征；⑤椎动脉受压综合征；⑥Bartschi-Rochain 综合征。

概要：1926 年 Barre 首先报道，1928 年

Lieou 加以补充完善，故后人称本征为 Barre-Lieou 综合征。主要特点为头痛、眼痛及面部血管运动障碍。

病因病理：颈椎损伤或椎骨骨关节病刺激颈后交感神经，产生椎动脉痉挛，造成暂时供血不足，第Ⅴ第Ⅷ颅神经核区发生循环障碍所致。

眼部特征：

1. 第Ⅴ颅神经受损害而出现眼眶、眼球疼痛，角膜知觉减退，营养失调性角膜炎。

2. 眼震、眼外肌瘫痪、眼球运动障碍，一过性视力减退，及 Horner 氏症状（同侧眼球轻度陷没，上睑下垂，瞳孔缩小）。

3. 偶有闪辉性暗点，虹膜异色。

全身特征：

1. 常有反复发作的由体位改变诱发的旋转性眩晕，走路不稳，恶心，呕吐，耳鸣，耳痛。

2. 颈肌疼痛，强直，转动受限，颈椎棘突有压痛，颈椎旁肌紧张，肩背上肢麻木或感觉减退，上臂上举受限，四肢活动无力。

3. 面部潮红，咽喉部感觉异常导致吞咽及发音紊乱。

4. 抑郁症，记忆力减退。

5. X 线检查可见颈椎骨质增生，椎间隙变窄；颈韧带钙化，骨刺形成等变化。颈段椎管造影可可助诊断。脑血流图也可发现异常。

治疗：牵引，超声波治疗或药物对症治疗，有一定疗效。必要时手术。

Bartholin-Patau 综合征

译名：巴一帕综合征

别名：①13～15 三体综合征；②三体型 13～15 综合征；③染色体 13～15 三体综合征；④染色体 D_1 三体型综合征；⑤D 综合征；⑥D 三体综合征。

概要：70%病例在出生后三个月内死亡，初生儿中发病率约为 1/10 000～1/25 000，70%有眼部症状。主要特征是先天性小眼球，眼距过宽，小睑裂，特殊的嗜中性细胞的核突起。

病因病理：为先天性疾病，常染色体异常，组型为 47 个，较正常人多 1 个，13～15 对（D_1 组）出现一个额外染色体，染色体易位或有一个染色体长臂的异位所致。

眼部特征：

1. 二眼分离过远，眼眶小，眉毛缺失，无眼球或小眼球，眼球内软骨形成。

2. 角膜、虹膜、前房角胚胎期发育不良。角膜混浊，先天性虹膜前粘连，虹膜睫状体缺损。

3. 晶状体后囊有血管膜残留，原发性玻璃状体增殖，视神经缺损，视神经萎缩，视网膜皱襞及发育不全。

全身特征：

1. 出生时即反复发生呼吸道感染，约 88%有先天性心脏病，少数患者有抽搐。

2. 神经系统发育障碍，智能低下，大脑发育不良，无嗅脑畸形，肌张力低下。

3. 耳廓畸形，低位耳、耳聋、小颌、腭裂、唇裂、多指（趾）畸形，指甲高度隆凸，手指和手屈曲痉挛，弥漫性毛细血管瘤等。

4. 皮肤纹理有特异性改变，指纹发育不良，手指有 4 个以上弓状纹，双足拇趾区有腓侧弓状纹，手掌可见有横纹。

5. 肾脏及生殖器畸形，肾囊肿或缺损，隐睾，阴囊异常，双角子宫，脐疝。

6. 染色体检查有助诊断。

治疗：对症处理。

Basement Membrane Exfoliation 综合征

译名：基底膜剥脱综合征

别名：①晶状体囊剥脱综合征（Capsular exfoliation Syndrome）；②晶状体囊剥脱；③晶状体囊假性剥脱；④晶状体囊老年性剥脱；⑤

老年性色素膜剥脱性青光眼;⑥复合色素性青光眼;⑦囊膜性青光眼;⑧剥脱综合征(Exfoliation Syndrome)。

概要:1917 年,Lindberg 首先描述了单纯性青光眼伴有瞳孔缘灰白碎屑的病例,Malling 等人首先观察到剥脱的特征,并将其继发的青光眼命名为囊性青光眼。1918 年 Vogt 也发现 1 例同样病人,到 1925 年他用裂隙灯检查后认为剥脱物来源于晶状体囊。由于晶状体囊膜粗糙而摩擦瞳孔扩约肌,而造成虹膜色素上皮的脱落,晶状体囊剥脱的碎片由房水携带,扩散并沉积在虹膜后表面及晶状体悬韧带和小梁网。Theobald 等则认为剥脱物并非来自晶状体,将其命名为"假性剥脱"。1974 年,William 等人发现剥脱物确与晶状体囊有关,并可在结膜血管周围和虹膜、睫状体、小梁网等处可见到剥脱物,故将本征命名为"剥脱综合征"。1977 年,Dark 等人通过电镜扫描和放射扫描证实,晶状体囊可发生真性剥脱,并提出可能与溶酶体有关。从而否定了"假性剥脱"的说法。1979 年,Eagle 等人认为剥脱物是来自眼前节及眼后节等许多部位,由老化的细胞所合成的异常基底膜,并通过房水携带而弥散在眼前部的间隔之故,所以命名为"基底膜综合征"。也有学者认为本病是一种低度的色素膜炎症。

本征最初发现在斯堪的那维亚国家,以后许多国家陆续有所报道,国内杜念祖于 1958 年曾报道"晶状体浅层前囊剥脱"。1984 年曹文轩也曾报道 2 例。它主要是以瞳孔缘及前房角白色碎屑样剥脱物合并晶体混浊及开角型青光眼为其特征的一组病症。无性别差异,平均发病年龄为 69 岁。

病因病理:本征迄今原因未明,多数学者认为是由于晶状体囊膜或葡萄膜的变性,使晶体囊膜碎屑或溶解的虹膜色素颗粒及睫状体上皮的不定型物质阻塞房水出路所致。这些上皮脱屑不但在房角,也可见于角膜内皮及睫状体带上、小梁网亦发生玻璃样变性与硬化现象。病理见晶状体上皮、晶状体囊、虹膜色素上皮与睫状体上皮的基膜变性。

眼部特征:

1. 瞳孔缘淡灰色或白色霜样碎屑沉着,可随房水游动,这些剥脱物也可见于虹膜、睫状体的表面、玻璃体、小梁和角膜内面。

2. 伴有轻度色素颗粒逸散于房水或小梁网。

3. 常伴有青光眼和白内障。在剥脱综合征中,青光眼的发生率及在青光眼中剥脱综合征的发生率各国报道很不一致。Tarkkanen 所收集的文献资料表明,前者为 0~100%,后者为 0~93%。说明与国别有关。一般认为本征的房角为宽角。激素试验在单纯剥脱综合征者不引起眼压改变。在剥脱综合征中约有 33~100%伴有白内障,其白内障多为核性白内障,另外还可伴有晶体震颤、晶体脱位、虹膜震颤、角膜营养障碍、脉络膜硬化等。Layden 和 Shaffer(1970)将本病与青光眼的关系分三型:(1)单纯性剥脱(无青光眼)。(2)双眼有剥脱,一眼有青光眼,而另一眼正常。(3)单侧或双侧剥脱,双侧青光眼。

全身特征:无特殊表现。

治疗:尚未有特效疗法,一般为对症处理,有青光眼者按青光眼处理,药物治疗不如原发性青光眼效果好。手术行小梁切除的成功率与开角青光眼相同,伴有白内障的患者可行白内障囊内摘除术。有报道说摘除晶状体无效,也有说术后有助于控制眼压。

Bassen-Kornzweig 综合征

译名:巴一柯综合征

别名:①先天性 β—脂蛋白缺乏综合征;②无 β—脂蛋白血症;③β 脂蛋白缺乏综合征;④棘状红细胞—β 脂蛋白缺乏症;⑤棘形细胞增多症;⑥低密度脂蛋白缺乏综合征。

概要:1950 年 Bassen 与 Kornzweig 首先报道本病,1960 年 Salt 证实了该病是因 β—脂

蛋白缺乏所致。国外到1972年底约有40例。本病特征:血中β—脂蛋白缺乏,肠管绒毛形态异常与脂肪吸收不良,棘红细胞增多,视网膜色素变性和中枢神经障碍。

病因病理:主要为先天性β—脂蛋白合成缺陷,为常染色体隐性遗传。50%有近亲婚姻史。细胞中有许多脂类小滴,粘膜下和粘膜固有层无脂质,肝脂肪浸润(取活检可证实)。

眼部特征:

1. 开始为夜盲,视力逐渐下降,眼底可见非典型的视网膜毯样病变(白点状视网膜炎,后极部色素性视网膜病变)。黄斑变性及脉络膜变性。

2. 视野缩小和中心暗点,视网膜电流图异常,无视网膜色素变性者也有视网膜电流图的异常。

3. 另外可伴有上睑下垂,斜视,眼外肌麻痹,眼球震颤,后囊下白内障等。

全身特征:

1. 出生后不久即发现生长发育迟缓,8—10岁出现脂肪性腹泻(90%),腹部膨隆。

2. 神经系统症状:逐渐出现共济失调,震动觉、位置觉消失,意向性震颤,深反射消失,构音障碍,感觉减退,肌萎缩无力。

3. 到青春期,可出现心血管系统功能障碍,心律失常,充血性心力衰竭甚至死亡。

4. 皮肤棘皮症,脂溢,红细胞的外形和结构改变是本病的特征之一,红细胞含有异常的生化成份。I^{131}、血中胆固醇和甘油三脂明显降低。血中测不出β脂蛋白。

治疗:大剂量维生素E、维生素A对改善眼部及全身症状有一定疗效。

Batten-Mayou 综合征

译名:巴—梅综合征

别名:①少年型家族性黑矇性综合征;②少年型脑黄斑营养不良综合征;③青年型家族黑矇性痴呆;④青年型黑矇性家族性痴呆;⑤脑—视网膜变性;⑥色素性视网膜类脂神经原性遗传变性;⑦遗传性视网膜神经原类脂质及色素变性;⑧ Batten-Mayou 病;⑨ Stock-Spielmeyer-Vogt(斯—施—伏)综合征;⑩ Mayou-Batten 病;⑪Vogt-Spielmeyer(伏—施)综合征。

概要:本病为大脑黄斑变性的一类型,但与婴儿型不同,发病较晚,多见于犹太人,也可发生于任何种族。发病年龄在5—8岁间,至15—16岁症状明显。

病因病理:病因不明,可能为类脂质代谢紊乱,常染色体隐性遗传,有家族倾向。病理显示小脑萎缩,所有小脑组织完全破坏。神经节苷脂沉积于脑和视网膜神经节细胞,引起组织变性改变。

眼部特征:

1. 早期视力呈进行性减退,终至失明,视网膜脂肪沉着,血管变细。逐渐发生视网膜色素紊乱。

2. 黄斑有椒盐状细小点状色素增生,最初视网膜血管和视神经正常,黄斑区有一细小白色区,周围红晕,以后随病情发展视网膜血管狭窄。发生原发性视神经萎缩,黄斑区白色萎缩区扩大,但无黄斑樱桃红点。

3. 晚期大部分视网膜、视神经萎缩。ERG可不规则,显著减低或消失。

全身特征:

1. 智力低下,表情淡漠,常有癫痫发作。

2. 暴躁、运动失调、震颤、上行及下行运动神经麻痹,最后出现完全麻痹和痴呆。

3. 血涂片淋巴细胞中(3—40%)找到空泡时,即可诊断本病。另外眼底改变和荧光血管造影可鉴别本征类型。

治疗:无特殊治疗,患者常在10—15年以后死亡。

Bazzana 综合征

译名:巴兹德纳综合征

别名：血管痉挛性眼—耳综合征。

概要：1950 年 Bazzana 报道本病，以后文献报道不多。主要为眼底视网膜血管迂曲及视野向心性缩小，所有病例都表现有耳聋、耳硬化。Bazzana 等人在检查 20 例耳硬化患者中见到本综合征。

病因病理：由于血管痉挛，血液供应障碍所致。

眼部特征：眼底可见视网膜血管痉挛，明显纡曲，血管粗细不规则。晚期视野呈向心性缩小。

全身特征：

1. 早期外耳道可出现发育障碍。

2. 由于耳硬化导致双侧进行性耳聋。

治疗：可试用血管扩张剂，维生素类及中药活血化瘀药。

Behcet 综合征

译名：白塞综合征

别名：①眼—口—生殖器综合征；②眼—口—生殖器三联综合征；③粘膜—皮肤—眼综合征；④皮肤粘膜色素膜综合征；⑤葡萄膜—口疮综合征；⑥顽固性鹅口疮；⑦Behcet 病；⑧Behcet 三联症综合征；⑨Behcet 复发性疾病；⑩Behcet 多发性症候群；⑪寻常性眼皮肤粘膜综合征；⑫Adamentiades-Behcet（亚—白）综合征；⑬Gilbelt（吉耳伯）综合征；⑭Touraine（图雷恩）综合征；⑮Touraine 口疮病。

概要：1908 年 Bluthe、1931 年 Adamentiadis 先后进行了报道。1937 年土耳其皮肤科医生 Behcet 对本病进行了详细报道和综述，故多称本病为 Behcet 综合征。国内齐续哲于 1957 年首先报道。主要具有三大特征：口腔、生殖器及皮肤粘膜溃疡及复发性虹膜睫状体炎，前房积脓。发病年龄多在 20—40 岁之间，男性患者多见，约占 90%。病程缓慢，可长达 25 年之久，难以根治，10—25% 的病人有神经系统受累。本病预后不良。

病因病理：病因不明，说法不一。Behcet 曾从患者的玻璃体和视网膜下渗出液、血液、尿液中分离出病毒。1953 年 Seger、1957 年 Evans 等也从患者眼部及脑组织分离出病毒，故认为与病毒感染有关，后又有学者报道，在患者前房、阴囊、口腔粘膜及血液中发现细胞内包涵体。但多数学者持不同意见，也曾有人证明是胶原病，近年来有人认为本病是一种自身免疫性疾病。细胞与体液免疫可能起作用。患者在一些诱发因素作用下，对自身某些组织成份出现免疫反应，并可在患者血中测出多种较高浓度的自身抗体。病理见中枢神经受累的病人多损害下丘脑及脑干。组织学证实：所有损害区都具有血管和结缔组织纤维样变性这一共同特征，晚期显示胶原纤维过度增生。

眼部特征：

1. 约 50% 的病人，出现眼部症状，两眼往往先后发病，开始为前葡萄膜炎伴有前房积脓，色素膜炎反复发作，可致虹膜后粘连，也可引起继发性青光眼。

2. 视力严重减退，玻璃体混浊，并发性白内障，视神经炎，视网膜出血，视网膜静脉周围炎及增殖性视网膜炎，视网膜坏死，甚至可形成眼球萎缩。

3. 其他尚有眼球震颤，眼肌麻痹，结膜炎，巩膜炎，浅层角膜炎，视乳头水肿及视神经萎缩。

全身特征：

1. 持续性不规则低热，时好时坏，反复加剧与缓解，全身倦息。

2. 口腔症状：可见典型的鹅口疮样溃疡，呈浅在性，表面覆盖一层灰黄色腐肉痂，可浸及口腔粘膜的任何部位，如口唇、牙龈、粘膜、舌、腭部等。其大小、数量不定，周围充血，基底淡黄，口腔涂片可找到具有诊断意义的包涵体。

3. 皮肤症状：可有结节性红斑、多形性红斑及痤疮样皮疹，并有非特征性过敏反应。用针刺皮肤 24 小时后针眼处产生小脓疱，周围

有炎性浸润，称之为针刺现象，对诊断意义颇大，可作为诊断本病的根据之一。

4. 泌尿生殖器症状：男性以阴囊溃疡较为常见，也可累及龟头，出现龟头溃疡，甚至发生尿道及睾丸的炎症；女性以阴唇、阴道溃疡为多见，并较男性严重，开始为水肿或血疹溃烂后形成溃疡，最后形成瘢痕，病变可向上蔓延至宫颈。

5. 心血管系统症状：有25%患者伴有栓塞性的脉管炎，也有动脉内膜炎、主动脉炎及主动脉瓣关闭不全、心肌炎。

6. 中枢神经系统症状：可发生精神错乱及出现脑干综合病征，脑膜脑炎，Ⅱ—Ⅵ颅神经麻痹等。

7. 消化系统症状：除口腔、肛门受侵外，尚可见十二指肠溃疡出血，溃疡性结肠炎、食管炎。

8. 骨关节系统症状：关节炎，关节痛，可侵犯膝、踝与腕关节。

9. 呼吸系统：肺部浸润及肺炎。咯血，X线检查可见肺部有结节状阴影。

10. 化验检查：发作期血沉增快，白细胞增多或正常，血红蛋白及血色素低，IgG、IgM增高，IgA显著增高。丙种反应蛋白，粘蛋白均可增加，脑脊液检查可见单核细胞，淋巴细胞增多。

11. X线检查可见小肠有炎性改变，粘膜皱襞粗大、模糊及充盈不全，甚至有不规整的斑块状阴影。

治疗：

1. 皮质类固醇激素，局部点眼或球结膜下注射，如合并视神经病变，则应全身应用。开始就要大剂量应用，症状减轻后用维持量。也有人认为少量维持量不能防止神经系统症状的再发，主张要在短期内大量使用。

2. 免疫抑制药：常用有环磷酰胺，每日200mg，静脉注射，瘤可宁也是近年来的常用药，但需严格掌握，防止发生副作用。有人报道用环磷酰胺、6—硫基嘌呤、硫唑嘌呤联合应用，可取得较好的疗效。

3. 秋水仙碱：该药具有抑制多核白细胞及结缔组织的作用，由于Behcet病患者的多核白细胞化学趋化性异常亢进，故可用此药进行治疗。用法：每日1mg，分早晚二次饭后服用，待症状减轻后改为0.5mg，用药至少坚持一年。

4. 转移因子：该药在减轻皮肤、粘膜、关节症状方面有一定疗效，但必须在不伴有严重眼病和神经系统损害的情况下才可应用。用法：一次0.025～0.1单位，每周一次。

5. 左旋咪唑：具有调节免疫机能的作用，其机理为促进T淋巴细胞的转化，抑制炎症，恢复迟发性皮肤反应，调节吞筮细胞功能，增强肾上腺皮质激素的分泌等，用该药治疗Bchcet病，尤其对治疗口腔粘膜及眼部的病变，疗效较为满意。

6. 可用温寒健脾活血化瘀的中药。

7. 补充大量维生素及高营养的食物，少食用含淀粉丰富的食物，同时加强身体锻炼，对防止发病也有着重要的作用。

Behr Ⅰ综合征

译名：贝尔综合征Ⅰ型

别名：①视神经萎缩伴共济失调综合征；②视神经萎缩—运动失调综合征；③顿挫型遗传性共济失调；④婴儿视神经萎缩共济失调综合征。

概要：1909年Behr首先报告，其特征为婴儿性视神经萎缩，眼球震颤，锥体束症状及运动失调。本病罕见，病程进展若干年后趋向稳定，两性罹患，无多大差异。

病因病理：为常染色体隐性遗传。1942年，Van Boger和Andre Van Leevwen曾观察到一家系显性遗传。常有近亲结婚同胞发病史。

眼部特征：

1. 眼球震颤（约占50%），视神经萎缩，一

般出现在1—9岁，特征为视盘颞侧苍白，乳头黄斑束纤维萎缩，常伴色盲，视野出现中心暗点，偶见周边视野缺损。

2. 双侧球后视神经炎，视力减退（取决于视神经萎缩程度，但一般不致于失明），2/3伴斜视。发病数年后趋于稳定静止，但完全型预后不佳。顿挫型在受累家族成员中晚年仅发生视神经萎缩。

全身特征：

1. 婴儿期起病，出现脑部、锥体束受损症状；如腱反射亢进，巴彬斯基氏征阳性。有脊髓后索及脊髓小脑束受损现象。

2. 智力减退，共济运动失调症状，步态不稳，指～指、指～鼻试验与轮转试验皆异常。

3. 常因括约肌无力而出现尿液淋漓。

4. 部分患者可出现脑积水、腭裂、畸形足，肌张力增强，括约肌力减弱。

治疗：无有效疗法。

Behr Ⅱ 综合征

译名：贝尔综合征Ⅱ型

别名：①成人黄斑视网膜变性综合征；②老年前期黄斑视网膜变性综合征。

概要：主要特征为成人黄斑视网膜变性，发病年龄多在20岁左右。老年前期黄斑视网膜变性者在40—90岁之间。

病因病理：原因不明，常染色体显性或隐性遗传。

眼部特征：中心视力障碍，黄斑及其周围有中心性萎缩性变性与色素性变性。

全身特征：无特殊表现。

治疗：本病呈进展性，对症处理。

Benedikt 综合征

译名：本尼迪特综合征

别名：①红核综合征；②旁中心中脑综合征；③被盖综合征；④被盖—中脑麻痹；⑤中脑被盖瘫痪综合征；⑥中脑被盖综合征；⑦顶盖综合征；⑧顶盖—中脑麻痹综合征；⑨动眼神经与锥体外系交叉综合征。

概要：1889年，Benedikt首先报告了3例。第一例是患有包括红核在内的中脑结核性病灶的患者，因此和红核直接受损的关系未必很大，1903年Marie、1930年Souques陆续报道，指出本征的实质是由于红核受损，后来Charcot将本征命名为Benedikt综合征。主要特征为第Ⅲ颅神经麻痹及对侧锥体外系损害症状，临床上较多见，有定位意义。

病因病理：由于外伤、新生物、血管性病变，使一侧中脑红核受损，同时累及同侧通过该处的动眼神经麻痹所致。

眼部特征：上睑下垂同侧第Ⅲ颅神经麻痹所致，眼球内收，复视，上举及下转受限，瞳孔扩大，对光反射消失，调节辐辏障碍，眼球轻度内陷。

全身特征：

1. 对侧锥体外系损害症状：肢体轻瘫，肌张力增强，肢体节律性粗大震颤，上肢呈固定性姿态，下肢僵硬，舞蹈样动作及手足徐动，具有诊断价值。

2. 对侧半侧感觉障碍，深感觉消失，同侧（病灶侧）肢体运动失调。

鉴别诊断：本征应与下列综合征相鉴别：

1. Claude（1912）综合征，和本病相似，但不相同，又称下部红核综合征。其特征是同侧动眼神经麻痹（上睑下垂，复视），对侧的上下肢的协调运动障碍或共济失调，也可出现小脑性运动障碍，但无明显的不自主运动。

2. 上部红核综合征，为1923年Chiray所报告。该征与本综合征所不同的是仅有轻度的同侧瞳孔缩小，小脑性共济失调以及出现对侧上肢多发性硬化症样震颤，无动眼神经受累的征象。另外，急性期，该征虽有一时性偏瘫，但无锥体束症状。

治疗：对症治疗。

Benign Abducent Nerve Palsy 综合征

译名：良性外展神经麻痹综合征

别名：①良性第六对颅神经麻痹综合征(Benign Sexth nerve Palsy Syndrome)；②儿童良性外展神经麻痹综合征。

概要：多见于儿童。主要特点是常见于上呼吸道感染之后1—3周发生无痛性外展神经麻痹。

病因病理：病因不明；可能与上呼吸道感染、全身病毒感染有关，或为病毒引起的神经炎。

眼部特征：常于上呼吸道感染后1—3周内突然发生斜视，视神经乳头水肿及其它眼底异常。

全身特征：

1. 本征无共济失调及颅内高压表现，意识清楚。

2. 外围血象显示淋巴细胞增多，脑脊液检查正常。

3. 应与颅内肿瘤、脑膜炎、脑积水引起的外展神经麻痹相鉴别。

治疗：抗病毒药物，维生素B族等神经营养药物静滴或肌肉注射，3—6周开始恢复，10周内可治愈，预后良好。

Benson 综合征

译名：伯森综合征

别名：①微白色闪烁综合征；②星形玻璃体炎(Asteroid Hgalitis)；③星状玻璃体病变；④星形玻璃体液化；⑤玻璃体星状小体；⑥Benson病。

概要：多见于60岁老年人，男女比例为3∶1。常见于糖尿病及血胆固醇增高患者。

病因病理：病因不明，病理检查为玻璃体内有磷酸钙和硬脂酸钙的结晶。

眼部特征：

1. 无明显症状或有轻度视力障碍。

2. 闪辉样玻璃体混浊，可见玻璃体出现几个或无数个小的形状不一分布不规则的小体，检眼镜观察下为白色或黄白色的雪球状小体，宛如夜间星辰。

3. 眼球转动时，星状小体随之出现波浪状移动，幅度有限，眼球静止时，恢复原位而不下沉。

全身特征：可能有血胆固醇增高。

治疗：无需治疗。

Berardinelli-Seip 综合征

译名：贝—赛综合征

别名：①Lawrence-Seip综合征；②Seip综合征；③脂肪营养不良—巨人症综合征；④先天性全身脂质营养不良。

概要：主要特征是肝、脾肿大及肢端肥大症表现。多在4岁时出现。

病因病理：可能为常染色体隐性遗传，有人认为与下丘脑病变有关，病理见皮下和骨髓脂肪缺失，心、肝、肾肿大。

眼部特征：角膜点状浸润。

全身特征：

1. 面容衰老，牙齿及颅骨发育过早，手大、脚大及巨大畸形。

2. 皮肤粗糙、干燥及色素沉着，浅层静脉突出，尤以下肢表现明显，皮肤多毛。

3. 肝脾肿大，肝硬化，心脏肥大。

4. 实验室检查：常有血糖和血脂及生长激素增高。

5. X线检查示骨发育过早，蜘蛛膜下腔充气造影、头颅CT扫描显示第三脑室及基底池扩大。

治疗：对症治疗。

Bernard 综合征

译名：伯纳尔综合征

别名：①颈交感神经刺激综合征；②颈交感神经刺激症；③颈交感神经兴奋综合征；④颈交感神经激惹综合征；⑤变形瞳孔；⑥Claude-Bernard 综合征；⑦反 Horner 综合征。

概要：1853 年，Bernard 首先报告。其特征与 Horner 综合征相反，睑裂增宽，瞳孔散大，轻度眼球突出及额部多汗。

病因病理：系由于脊髓肿瘤、脊髓空洞症、脑炎、神经梅毒、外伤等刺激了颈交感神经节及交感神经纤维所致。

眼部特征：表现与 Horner 综合征相反，患侧瞳孔散大（但对光反应存在），有时变形，睑裂增宽，瞬目减少，上睑退缩，轻度眼球突出，泪液增多。

全身特征：

1. 同侧面部有血管收缩现象，局部温度下降，多汗，心动过速。

2. X 线检查及头颅 CT 扫描有助诊断。

治疗：对症处理。

Besnier-Boeck-Schaumann 综合征

译名：贝一伯一绍综合征

别名：①葡萄膜类肉瘤综合征；②良性淋巴肉芽肿病；③结节病；④类肉瘤病；⑤冻疮样狼疮综合征；⑥Boeck 类肉瘤；⑦ Hutchinson-Boeck 综合征；⑧Jungling 综合征；⑨Mortimer 综合征；⑩Schaumann 综合征。

概要：1924 年 Schaumann 报道了本病，为网状内皮系统的全身疾病，主要特征是在皮肤、肝、肾、脾、肺等体内任何组织内出现的增殖性结节性病变，进展缓慢，伴有自发性缓解和复发。发病年龄在 30～40 岁之间，多见于女性。国内 1958 年王永龄、唐亿年首先报道了本病。

病因病理：病因至今不明，目前认为与胶原病、网状内皮系统细胞增生反应、变态反应、结核、病毒感染有关。主要从免疫方面考虑。病理学检查：肺、肝、心、肾、淋巴、眼、皮肤等处小结节样病变，结节主要由上皮样细胞、巨细胞、巨噬细胞、淋巴细胞、成纤维细胞所组成，无干酪样变，但后期坏死、纤维化。

眼部特征：

1. 外眼呈轻度充血，早期为肉芽肿型前葡萄膜炎。眼球其他组织及其附属器官也可发生病变。虹膜上有结节形成，数目多而形态多样为其特征，色泽较红，富于血管，瞳孔缘可见 koeppe 结节，角膜后羊脂状沉着物，房水细胞飘浮。

2. 视力障碍（根据眼受损情况而定），玻璃体混浊约占 30%，视网膜上可见黄色“蜡滴状”炎性渗出。视网膜脉络膜炎，视神经炎，视神经萎缩。

3. 眼眶肉芽肿样肿块及眶骨畸形，皮下及皮内结节，眼肌麻痹，泪腺病，泪液减少。并发性白内障、继发性青光眼、干性角膜炎、带状角膜炎和角膜实质炎。

全身特征：

1. 发热、头痛、疲乏无力、体重减轻。

2. 皮肤散在性、无痛性、多形性损害，关节炎、面神经麻痹。

3. 颈部、颌下腺、肺门淋巴结、腹股沟淋巴结肿大。腮腺肿大（无炎症），肝脾肿大。

4. X 线检查肺门或支气管旁淋巴结肿大。手、足小骨有囊样、凿缘样或网状改变。OT 试验阴性，Kveim 试验阳性（纯抗原从肉瘤样组织取材）。

5. 贫血、白细胞减少，血小板减少，嗜酸性粒细胞增多。血磷低，血钙高，碱性磷酸酶增高，血沉快，血清 α 和 r 球蛋白增高。

治疗：试用肾上腺皮质激素治疗。也有用苯丁酸氮芥或氯喹，常能缓解，但易复发。平均

存活 10 年。确诊有赖于受损的皮肤和淋巴结等活检。

Best 病

译名：贝斯特病

别名：①婴儿型遗传性黄斑变性；②幼儿型遗传性黄斑变性；③多形性黄斑变性；④囊性黄斑变性；⑤遗传性黄斑囊肿；⑥蛋黄状黄斑变性；⑦卵黄状视网膜营养不良(Vitelline retinal dystrophy)。

概要：1905 年 Best 首先报告，1967 年 Francois 等又将卵黄样黄斑变性分为四期。主要特征为自宫内至出生的黄斑变性，视力轻度减退或正常，双侧发病。

病因病理：病因不清，常染色体显性遗传。

眼部特征：

1. 发病初期色素上皮下可见有界线清晰的圆形或卵圆型卵黄样渗出物，呈浅黄或桔红色隆起约 1～2D。

2. 后期渗出逐渐被吸收，遗留下圆形瘢痕。

3. 视力减退或正常，偶有中心暗点。

全身特征：无特殊改变。

治疗：对症处理。

Bielschowsky - Jansky 病

译名：比一詹病

别名：①晚期婴儿型家族性黑朦性痴呆；②晚发性婴儿黑朦性家族性痴呆；③幼儿型黑朦性痴呆；④Bielschowsky 病；⑤Bielschowsky (比耳朔夫斯基)综合征；⑥ Jansky-Bielschowsky (詹一比)综合征；⑦ Dollinger-Bielschowsky(窦一比)综合征。

概要：本病与大脑黄斑变性(神经节苷脂沉积病)为同一类型，较婴儿型经过缓慢，种族无差异。发病年龄为 2—4 岁。

病因病理：病因不清，常染色体隐性遗传。病理和幼年型相似，除有视网膜和中枢神经节细胞同样受累外，此型的特殊改变在神经上皮层。

眼部特征：

1. 初期视力呈进行性减退，终至视神经萎缩而失明。

2. 黄斑区可见黑色细小颗粒，逐渐扩展而累及整个视网膜，眼底呈椒盐状改变。

3. 部分病人有眼球震颤或 Parkinson 综合征。视网膜血管狭窄，色素性视网膜炎。

全身特征：

1. 智力逐渐减退、语言迟钝。

2. 小脑性共济失调。

治疗：目前无有效疗法，多在发病 3—4 年内死亡。

Bielschowsky-Lutz-Cogan 综合征

译名：比一路一柯综合征

别名：①前核间性眼肌麻痹综合征；②核间性眼肌麻痹(I. N. O)；③内侧纵束(MLF)综合征；④Foville-Wilson 综合征；⑤Lhermitte (莱尔米特)综合征。

概要：1902 年，Bielschowsky 首先报道了该病，1921 年 Lhermitte 又进行了详细报道，并确认本征为核间性眼肌麻痹。主要特征为双眼能辐辏，但侧视时，病侧眼球不能内收，对侧眼能外展，但出现眼震。为一组特殊的眼球震颤，如病变波及内侧纵束前部，则辐辏减退或消失，如病变位于内侧纵束后部，则辐辏正常。

病因病理：由于脑干肿瘤、多发性硬化、血管炎性病变、酒精中毒等，使侧视中枢到对侧眼内直肌之核间发生障碍而发病。

眼部特征：

眼球向一侧注视时，病侧的眼球不能内收而对侧眼能外展，但外展眼出现眼球震颤，即单眼震颤合并水平注视麻痹，眼球向上方注视

时也可出现垂直性眼球震颤。

眼外展时眼球震颤有两种情况：一种是外展时的眼震较内收时的眼震更显著，另一种是仅有外展眼震。由于病损部位不同，临床上将其分为三型：前核间性眼肌麻痹型、后核间性眼肌麻痹型及联合型眼肌麻痹。

Ⅰ．前核间性眼肌麻痹型：病变位于内侧纵束前部，波及上行纤维所致，侧视时，同侧内直肌麻痹，直视时仅有相应的轻度外斜或无外斜。一般无复视，可有分离性眼球震颤(外展的健眼比内收患眼的眼球震颤更明显)，可见垂直性眼球震颤，但不如后核间型明显。双眼辐辏障碍。

Ⅱ．后核间性眼肌麻痹型：病变波及内侧纵束后部(延髓部分)，可见外直肌麻痹，直视时病眼仅见极轻微的内斜。无恒定的复视(仅在向病侧眼注视时可出现)，向一侧注视时可出现典型的分离性眼震。多呈双侧，双眼辐辏功能正常。肌电图检查：辐辏时出现运动单位动作电位，而内直肌内收时则没有。

Ⅲ．中核间型：病变发生在内侧纵束的中间部，双眼辐辏正常，内转障碍。

全身特征：交叉性瘫痪或交叉性感觉障碍及其他颅神经受损的表现，耳鸣，眩晕，头痛，常合并有多发性硬化。

治疗：病因治疗。

Bietti Ⅰ综合征

别名：①角膜缘营养不良综合征；②角膜缘冠线性营养不良综合征。

概要：主要特点为角膜刺激症状及角膜炎症反应。

病因病理：病因不明，病理检查见角膜边缘变薄，疏松结缔组织替代角膜基质。后弹力层膨出，Bowman 氏囊变性。

眼部特征：反复发生羞明、流泪等角膜刺激症状，角膜边缘浸润、混浊，变薄，后弹力层膨出，偶见角膜穿孔。

全身特征：无特殊表现。

治疗：对症处理，给予维生素类及抗炎治疗，预防前粘连。

Bing-Neel 综合征

译名：宾一尼综合征

别名：神经精神病巨球蛋白血症综合征。

概要：1936 年，Bing-Neel 报道本病，其特点为巨球蛋白血症合并中枢神经系统症状，主要发生于 50 岁以上的中老年人，血清中巨球蛋白约占 4%，可增加至 5%或更多。

病因病理：病因不明，可能与毒素感染有关，神经系统广泛弥漫性改变，特别是脊髓、视神经、桥脑，呈现中毒一感染性神经根、脑膜、脊髓病变的征象。

眼部特征：

1. 视力损害(取决于视网膜损害的程度)，上睑下垂，眼外肌麻痹。

2. 青光眼。轻度视乳头水肿，脉络膜视网膜炎，视网膜出血，视网膜静脉节段样扩张，血管弯曲，周边部微细动脉瘤，偶见黄斑变性及视网膜脱离。

全身特征：

1. 慢性脑病变，脑出血，中风，蛛网膜下腔出血，多发性神经炎，粘膜出血。

2. 体温轻度增高，面色苍白，淋巴结肿大，脾肿大，呼吸困难，四肢无力，体重下降，食欲不振。

3. 由于脊髓播散性病变而有不同程度的瘫痪，四肢血管痉挛。

4. 实验室检查：贫血，血沉增快，巨球蛋白血症，高蛋白血症，血液粘稠度增高，蛋白尿、管型尿，IgM 过多。

治疗：对症治疗。

Blatt 综合征

译名：布拉特综合征

别名:①颅—眶—眼球神经管闭合不全综合征;②颅—眶—眼神经管闭合不全综合征(Cranio-Orbito-Ocular dysraphia Syndrome)。

概要:1924 年,Blatt 报道本病,曾在三代人中见到 15 例患者。主要特征为广泛的颅面及眶部畸形。

病因病理:病因未明,为常染色体显性遗传,外显率低。

眼部特征:屈光参差,两眼眶距增宽,小眼球、双行睫常伴有麦氏腺缺如。

全身特征:

1. 颅骨变形,面骨畸形。

2. 蛛网膜病,蛛网膜脑病,脑膜膨出或脑膜脑膨出。

治疗:根据脑外科情况对症处理,配镜矫正屈光不正。

Bloch-Sulzberger 综合征

译名:布—祖综合征

别名:①色素失调综合征;②色素颗粒细胞痣;③色素紊乱综合征;④色素失禁症;⑤真皮黑色素变性综合征;⑥Bloch-Siemens 综合征;⑦Bloch-Sulzberger 病。

概要:1906 年,Garrod 首先报告,1925 年 Bardach 以序列痣的题目报告 2 例,1926 年 Neugeli 和 1929 年 Siemens 分别以色素细胞痣和真皮变性黑变病的名称报道了本病;1926 年 Bloch 和 1928 年 Sulzberger 将本病命名为"色素失禁症",因本病包括多个系统的损害,故目前多称本病为 Bloch—Sulzberger 综合征。据 Carney1976 年统计,世界约有 653 例,国内自 1956 年报道以来,现已有 19 例报道。本病是一种先天性疾病,主要特征为皮肤色素异常,伴有眼、中枢神经系统、牙及骨骼系统损害的综合征。多见于女性,约占 94%(由于男孩早期死亡及性连环遗传的关系)。生后数周即可发病,也有报道生后 1—2 岁内发病者。

病因病理:性连锁显性遗传,关于病因,学说很多,目前尚未有较肯定的看法。多数人认为是外胚叶和中胚叶发育不全,常有近亲结婚史。

眼部特征:

1. 约 25—35%患者有眼部异常,眼部病变是本病各种症状中最严重的一种。约 20%病例视力严重下降,甚至失明。

2. 近视、睑裂变小,泪道阻塞,上睑下垂,眼球震颤,斜视为最常见,约占 18.2%。

3. 眼睑、结膜、色素沉着,蓝巩膜、小角膜、角膜混浊,虹膜异常,瞳孔畸形。

4. 先天性白内障,晶体后纤维增生症,约占 15.4%,新生血管青光眼,视网膜色素沉着或脱失,视网膜血管发育不良,视网膜下出血,视神经萎缩,视乳头炎,视网膜皱襞,视网膜脱离,假性神经胶质瘤也常见。

全身特征:

1. 皮肤可有复发性炎症损害,开始为水泡或丘疹(水泡内含嗜伊红细胞可占 95%),逐渐扩展,发展为皮肤色素斑,色素分布不规则,其形状奇特,呈线状、网状或螺纹状。颜色多样,多为棕色及淡灰色,时久退色消失,甚至发生萎缩。

2. 多伴有中枢神经系统异常,如智力低下,癫痫,痉挛瘫痪,脑积水,小脑共济失调等。

3. 牙齿畸形,耳聋,秃发,毛囊性皮肤萎缩,指(趾)甲营养不良。先天性心脏病,脐尿管囊肿等。

4. 约有 74.5%患者可有血嗜伊红细胞增加。

本病分为二型。一型:Bloch-Sulzberger 型,患者全为女性,皮肤色素沉着为散在发生,常伴眼部、牙齿、秃发病变;二型:Naegili 型,为网状色素沉着,常伴有牙齿畸形,手掌足底角化。

治疗:目前对本病无特效疗法,但多数病例的皮肤改变可逐渐恢复。对其他症状可对症处理,斜视及白内障可行手术治疗;对早期视网膜血管病变,可行激光光凝治疗以控制其发

展。

Bogorad 综合征

译名：博哥拉德综合征

别名：①鳄鱼泪综合征；②鳄泪症；③阵发性流泪综合征；④阵发性泪溢综合征；⑤食欲流泪综合征；⑥进食流泪综合征；⑦泪味反射现象。

概要：1908 年 Oppenheim 即做过描述，1928 年 Bogorad 正式将本征命名为鳄鱼泪综合征。主要特征为进食时流泪，多于面神经麻痹数周至数年发生此现象。可为一过性，也可持续数十年不等。

病因病理：颅底骨折，面神经或岩浅大神经切除及面神经麻痹后遗症等因素，致使通向唾液腺的神经纤维错误地再生，通达于泪腺或分泌泪液的神经纤维，因某种因素受刺激而引起本病。食物刺激不仅唾液腺分泌增多，泪液也增多。

眼部特征：

1. 当进食以及咀嚼食物甚至想吃东西时即引起麻痹侧流泪，流泪的程度由泪润眼睑至泪流满面，轻重不一，十分痛苦。

2. 尚可见睑外翻和闭睑不全。

全身特征：

1. 周围型面瘫，有时可合并面神经痉挛及麻痹。

2. 唾液分泌过多。

治疗：可切断患侧鼓索神经，或切断部分泪腺，也可行蝶腭节封闭等治疗。

Bonnet-Dechaume-Blanc 综合征

译名：邦—德—布综合征

别名：①视神经网膜血管瘤综合征；②视神经网膜血管瘤病；③神经—视网膜血管瘤综合征；④大脑—视网膜动静脉瘤病。

概要：1937 年 Bonnet、Dechaume、Blanc 先后报道本病，主要特征是丘脑及中脑动静脉瘤，头痛，语言障碍及眼部病变。系先天性疾病。

病因病理：常染色体显性遗传。视网膜、丘脑、中脑先天性良性动脉瘤。

眼部特征：

1. 上睑下垂，斜视，单侧眼球突出，眼球震颤、球结膜血管扩张，瞳孔对光反应消失，不等大。

2. 眼底检查见弥漫性视网膜动脉瘤，以致不能区别动脉和静脉，视网膜静脉曲张，视乳头静脉瘤，视乳头水肿，可能有视神经萎缩。

全身特征：

1. 智力低下，儿童早期可出现偏瘫，精神衰退。

2. 丘脑及中脑动静脉瘤，头颅听诊可闻及与心跳一致的收缩期杂音。

3. 左侧心脏肥大，收缩期杂音。

4. 巴彬斯基征阳性、腹壁反射消失。

5. X 线检查（颈椎、颅骨），头颅 CT、颈动脉或椎动脉造影，眶静脉造影对诊断有一定价值。

治疗：对症处理，有指征者可考虑手术。

Bonnevie-Ullrich 综合征

译名：布—优综合征

别名：①淋巴管扩张综合征；②翼状综合征；③斜颈淋巴管扩张综合征。

概要：主要特征为智力障碍，生长发育缓慢及淋巴管扩张性水肿，多见于女性，男女比例约为 4 : 1。曾有人认为本综合征可能与 Turner 和 Albright 有某些相同之处。

病因病理：病因常不十分清楚，为一种先天遗传性疾病。呈不规则显性遗传，遗传因子未定。

眼部特征：

1. 两眼分离过远，斜视，睑裂小，内眦赘皮，上睑下垂，隐眼小眼球，眼睑缺损，眼球突出，眼肌麻痹，泪阜缺如，泪腺发育不全。

2. 角膜混浊，无瞳孔，先天性白内障。

3. 视神经萎缩或发育不全，视网膜色素异常。

全身特征：

1. 斜颈，面瘫，乳突和肩峰之间可见皮肤皱褶（翼状颈皮）。

2. 骨骼畸形，生长发育缓慢，四肢畸形、肘外翻，并指（趾），畸形足。

3. 手脚有淋巴管扩张性水肿，出生后即见，多在 3 岁内消退。

4. 多毛，颈部水肿，皮肤松弛，耳廓畸形。指（趾）营养不良。

5. 智力低下，肌张力减退，颅神经机能障碍，包括动眼神经，滑车神经，外展神经以及面神经，舌下神经等。

本征应与 Turner 综合征相鉴别。

治疗：对症治疗。

Bonnier 综合征

译名：保耐尔综合征

别名：①外侧前庭核综合征；②Deiter 核综合征。

概要：1902 年 Bonnier 报道本病，症状有类似美尼尔综合征之处。

病因病理：由于肿瘤或血管性病变损害外侧前庭核（Deiter 核）及其附近神经所致病变。

眼部特征：眼球震颤，眼球运动障碍（动眼神经受损之故）。

全身特征：

1. 前庭神经症状：眩晕、恶心、听力减退等。

2. 若影响锥体束可有对侧肢体偏瘫，严重者意识模糊、嗜睡、四肢无力。

3. 同侧三叉神经痛，舌咽、迷走、动眼神经受累。

4. 可行脑电图、脑血管造影、头颅 CT、电测听、前庭功能等检查，明确诊断。

治疗：主要是根据病因对症治疗。

Bourneville 综合征

译名：布尔讷维综合征

别名：① 结节性硬化症；② 结节性脑硬化；③结节性脑硬化综合征；④皮脂腺瘤；⑤Bourneville 斑痣性错构瘤病；⑥ Bourneville 病；⑦ Bourneville-Brissaud 综合征；⑧ Bourneville-Pringle 病；⑨Pringle 病；⑩pringle-Bourneville 综合征；⑪Phacomatoses 病。

概要：1860 年 Virchow 首先报告。1880 年，Bourneville 在剖检一例发育不良并有癫痫、痴呆和酒渣鼻的幼尸时，发现其大脑内有坚硬结节，故又称此病为“结节性硬化”。1885 年，Balzev 和 Menetnier 描述了本病的“皮脂腺瘤”样改变。1890 年，Pringle 报告了本病有皮肤损害，且常并发智力低下。1908 年，Vogt 首次提出先天性痴呆、癫痫和皮脂腺瘤为本病的三大特征。1920 年，眼科学家 Vonde Hoere 发现该病有视网膜肿瘤，并将其与 Von Hippl 病、Sturge—Weber 综合征、Von Reckling-hausen 综合征归入一类，称之为母斑病（Phacomatoses）。国外报道其发病率为 5～7/10 万，有人统计可占 3/10 万。国内眼科俞自萍于 1955 年首先报道，至 1986 年约有 433 例报道。本征特征为先天性痴呆、癫痫及面部皮脂腺瘤。

病因病理：病因尚不清，常染色体显性遗传，外显率高，但可能不完全，可以认为本病系由神经外胚层、中胚层和内胚层畸形发育所致，但这种发育畸形的详细机理尚不清楚。病理检查见结节中心为原始神经胶质细胞，其周围为巨细胞。

眼部特征：

1. 结节性、囊性或斑痣性视网膜病变为最常见，多位于视乳头邻近或视网膜周边处，

极少见位于视盘者。肿瘤系纤维组织细胞与神经细胞组成。尚可见血管，呈灰黄色桑椹隆起，类似堆积的蛙卵，约1/3或1/2到1—2个PD大小不等，高起1屈光度以上，甚至达8个屈光度。有些肿瘤不呈结节状隆起，仅呈扁平圆形或椭圆形略隆起的灰白色肥厚斑，边缘齿轮状，发生于视乳头下方。

2. 眼睑、结膜、虹膜可见到结节，眼睑皮脂腺瘤。

3. 小眼球，突眼，青光眼，晶状体混浊，玻璃体混浊，视网膜血管旁白鞘，血管瘤，脉络膜萎缩病灶，视网膜色素变性、出血，可因颅内压增高而发生视乳头水肿及视神经萎缩。

全身特征：

1. 最早表现为癫痫发作，可见于69%的病人，婴儿期即可出现，逐渐加重难以控制，常为致死原因。

2. 早期出现皮肤小脱色素区，暗光灯下常见脱色素斑，普通灯下不能见到，面部逐渐可出现皮脂腺瘤，具有诊断价值，纤维结节呈灰白色或粉红色隆起 。

3. 颅内出现钙化现象，骨髓囊肿常见。特别是在手指甲沟处。心、肾可有横纹肌瘤，肝、脾、肺可见血管瘤。

4. 有55%患者智力低下。9%的病人有神经系统阳性体征，极少数病人由于室管膜下小结节，阻塞脑脊液通络而分起颅内压增高，病人可有情绪紊乱和类精神分裂症。另外尚有本病伴有甲状腺功能亢进的报告。

5. X线检查可见多发性颅内钙化，颅骨和其他骨髓骨质疏松，头颅CT显示：脑室多数结节状突起或肿块。脑电图异常占87%。1976年Pampiglione等提出的诊断标准是至少具备下列其中几条：(1)各型癫痫；(2)智力低下；(3)面部皮脂腺瘤；(4)色素脱失斑；(5)颅内钙化；(6)视网膜肿瘤。

治疗：患者均需要抗癫痫、纠正心律不齐治疗。结节和肿瘤可行外科手术。本病呈进行性，一般在30岁左右死亡。

Bowen 病

译名：博温病

别名：①皮肤原位癌；②上皮内上皮瘤；③上皮内上皮细胞瘤；④表皮原位癌；⑤内皮表皮样癌；⑥癌前期皮肤病；⑦癌前皮炎。

概要：1912年，美国皮肤科专家Bowen首先报道本病，并命名为Bowen病；其后的报告都以皮肤病变为主，1952年Mc Gavic首先以眼科观点报告本病。国内杜念祖于1957年报告一例。主要特征为皮肤出现坚硬、略隆起的淡红色丘疹样物，数年后可发生恶变，多见于30岁以后的成人。

病因病理：有人认为暴露部位的改变，可能由日光曝晒而诱发，而非暴露部位的病变，大概与内服砷剂有关，皮肤外砷含量增高也提示了砷的致癌作用，也有人认为与慢性感染炎症有关。病理检查为整个表皮有不典型的鳞状细胞增生，并呈柱角状向下生长，但基底膜保持完整，细胞核染色深且常有分裂，真皮浅层可见有淋巴细胞和浆细胞浸润。

眼部特征：

1. 病变可侵犯眼睑、结膜或角膜，多见于角巩膜缘，表现为灰红色或灰白色肉芽组织样隆起，与下方组织紧密相连。

2. 结膜可形成结节或溃疡。角膜可有表浅性炎性混浊，角膜血管增殖。

全身特征：

1. 本病好发于暴露部位的皮肤和粘膜，也可发生于其他部位，无自觉症状，或只有轻度疼痛，初起时为淡红色或暗红色丘疹，表面有些鳞屑或痂，缓慢扩大成坚硬的带白色的鳞屑，很难分离，轻微隆起，无浸润，边缘清楚。少数可演变成鳞状细胞癌。

2. 病程进展缓慢，确诊后5—10年内，部分患者出现内脏癌。如发生于龟头时，又称增殖性红斑(Erythroplasia)。

3. 皮肤活检可助诊断。

治疗：手术切除是最好的疗法。冷冻疗法、钴和X线照射等，也可应用。发生在眼睑皮肤可用2.5%的5—氟脲嘧啶软膏外搽。25%在5年内显示出原发癌。

Brain 综合征

译名：柏林综合征

别名：①突眼性眼肌麻痹综合征；②眼眶假性肿瘤综合征。

概要：本征多见于男性，单眼或双眼受累，逐渐起病。与突眼性甲状腺肿有相似之处，但发病年龄较晚，突眼可先于其他症状数月发生。

病因病理：原因不明，可能为低度感染所致，可发生于甲状腺功能亢进或无该病者。病理见眼肌有炎性改变。

眼部特征：

1. 眼球疼痛，眼球突出，眼肌麻痹。但视力一般不受影响。三叉神经眼支无感觉障碍。

2. 眼睑水肿，球结膜水肿。

3. 头颅X片、血管造影、CT扫描有助于诊断。

全身特征：无特殊表现。

治疗：抗炎及肾上腺皮质激素有一定疗效，同时要预防发生暴露性角膜炎。

Brown 综合征

译名：博文综合征

别名：①上斜肌鞘综合征；②腱鞘粘连综合征；③Brown上斜肌鞘综合征。

概要：1950年，Brown首先描述了本病，主要特征为肌肉及其附着点的原发性缺陷，眼球固定于向下注视的状态。Brown当时怀疑本征有先天性上斜肌腱鞘短，但当手术分离了腱鞘后，张力即消失，约有10%的病人为双眼发病。

病因病理：病因未明，可能为肌肉及其附着面的发育缺陷。上斜肌鞘变短并附着于滑车，形成节制韧带，限制了同侧下斜肌的正常功能。也有人认为外伤后肌腱部位出血，炎症瘢痕挛缩及手术后上斜肌折叠过大，另外还有上斜肌肌腱与腱鞘间发生粘连等多种学说。

眼部特征：

1. 复视，通常在患眼内转时出现，上睑下垂，头向后仰视，眼球固定于向下注视状态，上举时睑裂开大，眼球向上斜肌方向运动受限，往往给人一种上斜肌麻痹的错误印象，当向相反侧作同向运动时，患眼下斜。内收和外展受限，或完全障碍。一般在原在位，外展及向下注视时无明显斜视。

2. 全身麻醉下将患眼牵拉至内转位时，可发现该眼球被动上转而不能达到自主转动的限度，常在手术时肯定诊断。

3. 可伴有结膜弹性减低脉络膜缺如。

全身特征：常有异常头位。头倾向同侧，转向对侧，下颌上抬。

鉴别诊断：须与下斜肌麻痹相鉴别。

治疗：仅在患眼眼球明显低下或有明显异常头位时方可考虑手术。可做上斜肌的断腱术（颞侧切口为宜），或部分肌腱切除术。

Brown-Marie 综合征

译名：布一马综合征

别名：①遗传性运动失调综合征；②Brown-Marie共济失调；③Brown-Marie运动失调综合征；④Marie遗传性运动失调；⑤Marie遗传性共济失调综合征；⑥Sanger-Brown综合征。

概要：1893年，Marie首先报道本病。主要特征为小脑性运动失调和视力障碍，发病年龄在20—40岁。

病因病理：病因不明，为单纯性隐性遗传，偶尔有不规则显性遗传，有很高的遗传倾向。

眼部特征：

1. 眼球震颤，注视麻痹，眼肌麻痹，上睑

下垂。

2. 瞳孔不等大，Argyll. Robertson 瞳孔，视网膜色素变性及球后视神经炎，视神经萎缩，视野缺损。

全身特征：

1. 上肢共济失调，运动障碍，步态蹒跚，手足徐动症，肌张力增高，膝腱反射亢进，下肢痉挛，锥体束麻痹。

2. 语言障碍和书写不能，吞咽困难，听力减退，晚期可出现智力减退。

治疗：对症治疗。

Brown-Sequard 综合征

译名：布一塞综合征

别名：①脊髓半侧损害综合征；②脊髓痉挛性单瘫综合征；③半侧截瘫综合征(Herniparplegic Syndrome)。

概要：主要特征为脊髓损害水平面以下出现同侧麻痹性痉挛，深部压觉及振动觉减退，对侧痛觉及温度觉丧失。

病因病理：系脊髓外伤、肿瘤压迫所致。也可由外伤、感染、变性引起，尚有来自椎骨、脊膜的局限性压迫。

眼部特征：如损害位于颈高位时可出现眼球震颤，偶见瞳孔对光反应迟钝，视神经萎缩。

全身特征：

1. 感觉障碍为本综合征的特点，感觉的损害程度取决于脊髓部位，损害水平面以下则出现同侧关节深部感觉，肌腱及震动感觉消失(病变仅累及脊髓的一半，从而导致同侧痉挛，衰竭，运动失调，腱反射亢进)。同时可有对侧痛觉、温度感觉消失，有的可在病灶同侧有节段性下运动神经元瘫痪的征象和节段性感觉障碍。

2. 括约肌功能失调。

3. 脑脊液蛋白增加。

4. 椎管造影，腰穿脑脊液检查和 CT 扫描有助诊断。

治疗：依病因而异，主要为明确诊断，病因治疗。

Brueghel 综合征

别名：①双侧眼睑痉挛综合征；②眼睑痉挛一口一下颌肌张力障碍综合征；③豆状核性张力障碍综合征。

概要：主要特征为所有面肌、舌肌和颈肌逐渐加强收缩，呈间隙性发作，收缩可因激动而增强，最后呈持续性。成人发病，常在 60 岁左右，女性多见。

病因病理：原因不明，无遗传因素。可能为锥体外系机能异常或豆状核性张力障碍的一种表现，偶可因精神因素引起。

眼部特征：特发性眼睑痉挛。长期发作可使上睑轻度下垂。

全身特征：

1. 口腔、下颌肌张力障碍，发病时患者所有面肌、舌肌和颈部肌肉逐渐加强收缩，最初呈间歇性发作，可由于情绪激动而增加，最后呈持续状态。

2. 斜颈，臂部运动障碍。

治疗：避免精神刺激和情绪激动，发作时给予镇静剂。上睑皮肤松弛者可行部分切除手术。

Bruns 综合征

译名：布伦斯综合征

别名：①体位改变综合征(Postural change Syndrome)；②头位改变综合征；③Bruns 头位变动综合征；④Bruns 症状体位改变综合征。

概要：1902 年，由 Bruns 首先报告和描述。1949 年 Alpers 及 Yeskin 将本征命名为 Bruns 综合征。特征为在头及体位变化时发生剧烈头痛、眩晕及眼部病变。

病因病理：由于寄生虫、肿瘤等占位性病变及多发性硬化，累及第四脑室及邻近部位，

使脑脊液通路阻塞造成颅压急剧升高，发生前庭功能紊乱所致。特别是体位改变时更加明显。Alpers 和 Yaskin 曾提出四种可能的病原学因素：(1)头位改变时脑室系统阻塞，引起间歇性脑积水。(2)血压升高可能刺激髓质内迷走神经。(3)大动脉的局部压力增加或头位改变时静脉回流障碍。(4)前庭功能紊乱。

眼部特征：发作时可出现黑朦，闪光幻觉，注视麻痹，眼球运动障碍，部分眼肌麻痹(第三颅神经损害)，及视觉异常。

全身特征：

1. 当体位或头位改变时出现剧烈头痛、恶心、呕吐、眩晕。

2. 患者呈强迫头位(发作时为避免不适被迫改变头和体位)，向前或侧方屈曲，颈强直性收缩。

3. 同时出现共济失调、呼吸不规则、窒息、晕厥、心动过速等。

4. 头颅 X 片、脑室造影、核磁共振、头颅 CT 扫描可助诊断。

治疗：神经外科治疗。

Buckler Ⅰ综合征

译名：布克勒尔综合征Ⅰ型

别名：①角膜颗粒状营养不良综合征；②角膜颗粒状营养不良症；③角膜结节状变性；④家族性遗传性角膜营养障碍(结节型)；⑤家族性小结节状角膜变性；⑥Groenouw 颗粒状角膜营养不良综合征Ⅰ型；⑦Groenouw 综合征Ⅰ型。

概要：1890 年 Groenouw 首先报告，而后他又做了详细的病理组织学观察，多在 10 岁以内呈双眼对称性发病，青春期逐渐明显，主要特征为角膜斑点状混浊。

病因病理：病因不清，常染色体显性遗传。病理见角膜上皮层和前弹力层之间有玻璃样物质积聚，前弹力层裂开，神经纤维断裂。

眼部特征：双眼角膜中央实质浅层内有灰白色斑块状或颗粒状不规则混浊，大小不等，边界清楚，有时可引起一定程度的视力障碍，但不侵犯实质层，斑点之间的角膜透明。角膜知觉正常或稍减退，可有间歇性角膜刺激症状。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法，视力过低者考虑角膜移植术。术中切除的混浊角膜可做病理检察。

Buckler Ⅱ综合征

译名：布克勒尔综合征Ⅰ型

别名：①角膜斑点状营养不良症；②家族性遗传性角膜营养障碍(斑点型)；③斑点状角膜变性；④Groenouw 综合征Ⅱ型；⑤Groenouw 斑点状角膜营养不良综合征Ⅰ型；⑥Fehr 斑点状角膜营养不良。

概要：1890 年 Groenouw 介绍本病，较少见。好发于儿童，常在 10 岁前出现症状，10 岁后开始进展，呈进行性视力明显减退，30～40 岁接近失明。

病因病理：病因不清，为常染色体隐性遗传，病理见角膜小体有粘多糖积聚，实质层板层粘液变性，实质层细胞消失。

眼部特征：进行性视力减退，整个角膜呈散在的界线不清的淡灰色不透明斑点，在角膜中央区特别密集，斑点位于实质层的浅层与中层内。逐渐发展至全实质层受侵，最后可达角膜边缘部，晚期角膜表面不平，厚薄不均，知觉减退。

全身特征：实验室检查，尿中缺少酸性粘多糖。

治疗：视力明显障碍时，可行角膜移植术。术中切除之混浊角膜可做病理检察。

Buckler Ⅲ综合征

译名：布克勒尔综合征Ⅲ型

别名：①角膜格子状营养不良综合征；②

角膜格子状营养不良症;③角膜格子样营养障碍;④网状角膜变性;⑤网状角膜营养不良;⑥格子状变性;⑦格状角膜炎;⑧家族性遗传性角膜营养障碍(格状型);⑨Dimmer(迪默尔)角膜营养不良;⑩Haab-Dimmer 综合征;⑪Biber-Haab-Dimmer 综合征。

概要:主要特点为角膜实质层玻璃样变性,最早见于 2 岁患儿;一般为 20～30 岁出现症状,40 岁左右即可失明,男女均可发生,一般为单眼发病。

病因病理:病因不清,为常染色体显性遗传。病理见角膜实质层有玻璃样变性,无粘多糖积聚,为淀粉样物质,由角膜细胞所产生。

眼部特征:

1. 视力减退呈进行性,角膜上皮不平,角膜实质层出现无数微细格子状、十字状、蜘蛛网状的灰白色混浊线条,混浊大部局限于角膜中央和周边部之间,境界清楚。

2. 病变可逐渐向周围扩展,但还不到达角膜缘。各线条相互蝙合间有灰白色点状混浊,各混浊点之间的角膜透明。病变晚期因角膜水肿变厚,格子状病变模糊不清。

3. 因反复发生糜烂而出现疼痛。

全身特征:无特殊表现。

治疗:行角膜移植术。

Burger-Grutz 综合征

译名:布一哥综合征

别名:①特发性高脂血症;②家族性脂蛋白酶缺乏症;③脂类性肝脾肿大综合征;④脂肪诱发的高血脂症;⑤家族性高乳糜微粒血症;⑥高脂蛋白血症 I 型。

概要:主要特点为皮肤黄色瘤,肝脾肿大及血胆固醇增高,常见于肥胖体型患者,中年发病。

病因病理:发病机理尚不清楚,常染色体隐性遗传,脂蛋白脂酶活性降低,血液循环中乳糜微粒的清除发生障碍,在富含网状细胞的组织中见到泡沫细胞。

眼部特征:

1. 眼睑黄色瘤,结膜颜色发暗,呈灰白色。

2. 角膜脂肪性病变,角膜实质层局限性或弥漫性混浊呈黄色分布于角膜中央或周边部。常可见角膜新生血管,前房胆固醇结晶。

3. 视乳头色调发暗,血管普遍呈黄白或灰白色,血管旁白鞘,视网膜颜色可呈黄色、奶油色或巧克力色(根据血中脂肪成份的多少而不同)。

全身特征:

1. 儿童开始摄入脂肪时即腹部疼痛、不适、厌食,可伴发热。

2. 肝脾肿大,脾区触痛。

3. 皮肤黄色瘤,可出现于任何部位。

4. 血胆固醇和三酸甘油脂增高,摄入脂肪可引起发作。发作期白细胞上升。肝功能正常。

治疗:减少食物的脂肪含量,用中链脂肪酸的甘油脂代替普通脂肪。

Burnett 综合征

译名:布朗特综合征

别名:①饮乳者综合征;②碱性乳综合征;③乳中毒综合征;④病理性钙化综合征;⑤Cope 综合征。

概要:早在本世纪初,Sippy 就提倡用牛奶和碱性药物治疗消化性溃疡。1936 年 Cope 报告了因治疗消化性溃疡而服用大量碱性药物的病人,出现肾脏损害、带状角膜病等钙盐沉积症的病例,并称作 Cope 综合征。至 1949 年 Burnett 报告了 6 例因长期、大量摄取牛奶和碱性药物,而导致高钙血症和碱中毒以及肾功能衰竭,从而引起了人们的注意。此后将本征称为乳一碱综合征(Milk—Alkali Syndrome)。临床可分三型:(1)急性型(Mcmillan 综合征);(2)亚急性型(Cope 综合

征)；(3)慢性型(Burnett 综合征)。女性发病多于男性，无年龄差别。

病因病理：长期服用碱性药物及饮用乳制品，在治疗消化性溃疡病的过程中，可导致本征。摄取牛奶，在于提供易消化的食物，又借牛奶含钙量较多以保护溃疡创面，利于综合治疗。但在长期摄取牛奶的同时，服用碳酸钙等药物，使体内钙池扩大，钙沉积于不同组织，使肾脏发生钙化，引起肾小管进行性变而发生肾功能不全。代谢性碱中毒和频繁呕吐，可引起低血钾，再加上多尿，使血循环量减少，造成肾功能进一步恶化。

眼部特征：角膜钙质沉着最常见，在睑裂部位的角膜出现带状混浊，或在角膜边缘出现钙质斑点，甚至整个角膜发生钙质沉着，钙质多沉积在角膜浅实质层，另外尚可有眼睑皮肤松弛，结膜炎及结膜结石等。

全身特征：

1. 倦怠感，头痛，食欲差，口渴，多饮，多尿，恶心呕吐，便秘。

2. 皮肤苍白，脱水象，嗜睡、昏迷或精神错乱。

3. 代谢性碱中毒表现，肌无力，呼吸缓慢，腱反射减低。

4. 尿比重低，蛋白尿，偶有血尿，血 PH 值增高，血钙高，血二氧化碳结合力及尿素氮升高，X 线检查可证实肾小管钙盐沉积症。

鉴别诊断：

本征应与其他高钙血症相鉴别：①原发性甲状旁腺功能亢进；②结节病；③维生素 D 中毒；④骨髓瘤；⑤恶性肿瘤的骨转移等。要仔细询问病史，如有过大量服用维生素 D 和长期大量摄入牛奶和碱性药物的病史，应引起注意。

治疗：

1. 早期停用牛奶和碱性药物，静注氯化钠，低钙饮食，症状即能迅速改善。

2. 溃疡病较顽固者，并有手术适应症时，应及早手术。

3. 本征的预后取决于肾脏受损的程度。

Caffey 综合征

译名：卡菲综合征

别名：①婴儿骨皮质肥厚综合征；②婴儿骨皮质增殖；③增生性骨肥大综合征；④增生性骨膜肥厚综合征；⑤骨膜下骨皮质肥厚；⑥Caffey 病；⑦Caffey-Smith 综合征；⑧Caffey-Silverman 综合征；⑨Smith-Caffey 综合征；⑩De Toni-Silverman-Caffey 综合征；⑪Roske-De Toni-Caffey 综合征。

概要：1945 年 Caffey 报道本征，好发于女性，患儿在出生后 3 个月内发生软组织肿胀，并有广泛的皮质性骨肥厚和急性结膜炎，可于数周或数月内自行消退。

病因病理：病因未明，常染色体显性遗传，可能为胶原性疾病或病毒性感染所致，病理检查见急性期骨膜疏松及骨皮质增厚，胶样改变，丝分裂像，晚期则出现纤维化样改变。

眼部特征：眼眶周围水肿和压痛，单侧或双侧一过性眼球突出，轻度结膜炎。

全身特征：

1. 发热，骨皮质肥厚处肿胀触痛，受累骨运动受限。产生假性麻痹，颌面部以及身体其他部位突然肿胀。

2. 可见胸膜炎，咽下困难。

3. 实验室检查可有贫血、中性粒细胞增高、血沉及磷酸酶增高，X 线检查见头颅骨、下颌骨、锁骨、肩胛骨、肋骨及四肢骨皮质肥厚。急性期过后仍遗留增厚或斑点状硬化。

治疗：对症处理，皮质类固醇激素可缓解症状。病程长短不一，数周至数年，罕有致死。

Cairns 综合征

别名：结核性蛛网膜炎—脑积水综合征。

概要：本征见于脑膜炎后遗症的儿童，症状类似后颅窝肿物。

病因病理：由于结核性脑膜炎后的慢性蛛网膜炎或其他类型脑膜炎，引起的颅内软脑膜粘连。病理检查，后颅窝及视交叉上粘连性软脑膜炎，蛛网膜增厚伴慢性炎细胞反应，累及脑皮质者少见。

眼部特征：视力损害，视野缺损（视交叉病变）。

全身特征：

1. 交通性或非交通性脑积水。
2. 大脑皮质病变的局灶性症状。
3. 脑室造影，头颅CT 有助诊断。

治疗：对症治疗，病变局限时可手术。

Canalis Opticus 综合征

译名：视神经管综合征

概要：本病为头部钝挫伤后引起的视力受损，但并未直接累及眼部，不伴视神经压迫症状，眶顶部或视神经管骨折并非为本综合征的必要条件。行视神经管减压术不能改善其预后状况。

病因病理：主要是额部受伤震动，导致视神经固定部分的突然伸展所致。病理见管内段、颅内段视神经交叉处神经纤维有坏死。

眼部特征：眼部未直接受累，眶上壁及视神经孔亦无骨折，但可有单侧或双侧可逆与不可逆全盲，瞳孔光反应消失。

全身特征：头、额部钝挫伤。

治疗：

1. 血管扩张剂改善血循环，如妥拉苏林，654—2. 或复方樟柳碱，球后或颞浅动脉旁注射。
2. 大量维生素类药物口服或注射。

Canavan 综合征

译名：卡纳万综合征

别名：①脑白质海绵状变性综合征；②白质海绵状变性综合征；③神经系统海绵状退行性变性综合征；④Canavan 病；⑤Van. Bogaert-Bertrand 综合征。

概要：1931 年，Canavan 首先报告本病。主要特征是进行性头围增大，中枢神经系统功能快速减退，犹太裔儿童中发病率高。

病因病理：病因未明，常染色体隐性遗传，病变主要在脑皮质深层与白质浅层，其中包括弓状纤维，呈海绵状退行性变。病理检查可见有严重脑水肿，体积增大，变软，脑皮层原浆性星形细胞高度水肿，并有空泡形成，脑白质、基底节和小脑多发性小囊腔，晚期有严重的脱髓鞘及胶质增生。

眼部特征：

1. 患儿生后尚有视力，能注视物体，强光刺激可引起惊厥，1 岁后视力逐渐下降，2 岁后视力丧失。
2. 眼底可见视盘边界欠清，色苍白，动、静脉血管细等视神经萎缩的特征。一般黄斑部无特殊病变。

全身特征：

1. 婴儿期起病（一般在 2～9 个月），进展迅速。生后两个月内即可有呕吐、哺乳困难，1 岁后肌张力增加，进行性痴呆，肢体松弛，惊厥，渐出现瘫痪，偶有耳聋。
2. 随着病情发展，头围进行性增大，颅骨骨缝分开。多在 4 岁前死亡。

治疗：对症处理，无特殊治疗。

Capgra 综合征

别名：①双幻觉综合征；②双重错觉综合征；③双重幻像综合征；④双人综合征；⑤易人综合征；⑥不认识—识别错误综合征。

概要：精神病的妄想型，主要特征为思维混乱，对认识的人识别错误或不认识，而且认为在其面前的人是两个人。患者的幻觉仅见到其最熟悉或对患者是有影响的人时发生。多见于女性。

病因病理：病因未明，可能是功能性疾患。

眼部特征：眼部并无器质性损害，只是有双人幻觉，对以前认识的人不能认出，可有色觉障碍。

全身特征：

1. 常有固定的妄想，且常与幻觉混杂，错认熟悉的人。

2. 个别患者可有脑电图阵发性慢波，脑室造影及CT检查提示脑萎缩。

治疗：选用抗精神病药物，多可使错觉消失。

Carotid Artery System Ischemia 综合征

译名：颈动脉系统缺血综合征

别名：①颈动脉供血不足综合征；②颈动脉功能不足综合征；③颈动脉阻塞综合征。

概要：主要特征为暂时性单眼视力丧失，对侧偏瘫或半侧感觉障碍，失语及精神紊乱。由于血管阻塞疾病的早期体征常出现于眼底的改变，颈动脉的分支阻塞，可能引起视网膜动脉相应改变，尤其视网膜动脉压力减低，表明颈动脉压力低，从而提示阻塞性疾病来源于颈动脉系统。多见于男性，发病于50—70岁之间。

病因病理：由多种原因引起，如微小栓子（胆固醇结晶、纤维素或血小板凝聚块等），非特异性动脉炎，动脉被肿物或瘢痕性压迫及动脉粥样硬化斑等。

眼部特征：患侧一过性无痛性视力丧失（此为本征的突出特点），一过性眼部灼热感及泪溢。光视症，偏盲。视网膜血管梗塞，视网膜动脉可见闪亮的胆固醇斑点，视神经萎缩。

全身特征：

1. 常突发短暂性脑缺血，对侧上、下肢体软弱无力，半侧感觉障碍，精神错乱及语言障碍。

2. 偶有头痛、眩晕、癫痫样发作。

治疗：病因治疗，如复方樟柳碱Ⅰ号球后注射，同时在患侧颈动脉旁注射，对改善循环有显著效果。

Carpenter 综合征

别名：尖头多并指（趾）畸形综合征。

概要：本征发生与Apert综合征和Laurence-Moon-Biedl综合征有关，而遗传特征相异。主要特征为尖头、多指（趾）伴并趾。

病因病理：病因未明，为罕见的常染色体隐性遗传性疾患。

眼部特征：眶距增宽，眼球突出，斜视。

全身特征：

1. 精神发育不全，尖头，特殊面容、轻度肥胖。

2. 并指（主要是第3～4指），短中节指（趾）骨，轴前性多指（趾）伴并指。髋外翻，足内翻。

3. 先天性心脏病，生殖腺发育不全。

治疗：无特殊疗法，如可能可手术矫形。

Carr-Barr-Plunknett 综合征

别名：①四X染色体综合征；②X四体综合征；③48（XXXX）综合征；④XXXX综合征；⑤Carter综合征。

概要：主要特征为颜面畸形，卵巢发育不全及原发性闭经。

病因病理：性染色体异常，核型分析为48，XXXX。

眼部特征：双眼距离略宽，双侧内眦赘皮。

全身特征：

1. 卵圆型脸，颜面中部发育不全，小下颌，或为先天愚型面容。

2. 精神发育不全，智力商低下（平均智商55）。

3. 卵巢发育不全，月经周期不规则，原发性闭经(也有少数为月经正常)。

4. 骨髓畸形，肩部狭窄，总嵴数减少，桥贯手，颈蹼及小指弯曲。

5. 染色体检查有助诊断。

治疗：无特殊疗法。

Carson 综合征

译名：卡森综合征

别名：①高胱氨酸尿综合征；②同型胱胺酸尿症；③Field 综合征；④Carson-Neill 综合征。

概要：1962 年，Carson 和 Neill 首先报道本病，主要特征为智力低下，骨骼异常，尿中高胱氨酸增加及晶体脱位。发病年龄一般不超过 25 岁。为一种遗传性代谢障碍疾病。1978 年，国内裴琼华等首先报道了二兄妹同患此病的病例。

病因病理：常染色体隐性遗传，父母常为近亲结婚。由于先天性含硫氨基酸的代谢障碍，体内因缺乏丙氨酸、丁氨酸、硫醚合酶，使血浆蛋氨酸含量增加。故出现高胱氨酸尿症。

眼部特征：

1. 常有晶体向下方及鼻侧脱位，约占 60—90%，可引起眼压升高。

2. 高度近视，小眼球、蓝巩膜、斜视、夜盲、带状白内障。

3. 近视性视网膜变性，格子状视网膜变性，视网膜囊样变性，脉络膜视网膜炎，视网膜脱离，视网膜中央静脉血栓形成，视神经萎缩。

全身特征：

1. 智力低下，精神分裂症，语言发育迟缓，构音困难。惊厥，肌肉痉挛和反射亢进。

2. 毛发稀少粗糙，面颊潮红，四肢皮肤可见网状青斑。

3. 脊柱畸形，漏斗胸，膝外翻，足畸形，四肢细长，蜘蛛指，关节松弛，骨质疏松，易发生骨折。

4. 血小板粘稠度高，血压高，动脉血栓。

5. 血、尿及脑脊液中可出现同型胱氨酸，血浆中蛋氨酸含量增加。以 Beckman 自动分析仪行氨基酸分析及硝基普鲁酸钠试验，可鉴别诊断。本征与 Marfan 综合征相鉴别。

治疗：

1. 内科对症治疗：低甲硫氨酸饮食，胱氨酸加吡哆醇、叶酸、抗凝剂及抗血小板凝集剂等，多死于脑、肺、肾血栓。

2. 眼科可根据临床表现对症治疗。

Cat Eye 综合征

译名：猫眼综合征

别名：①猫眼—肛门闭锁综合征；②肛门闭锁—虹膜缺损综合征；③部分三体型 G 综合征（Partial Trisomy G Syndrome）；④Schachenmann 综合征；⑤Schmid-Fraccaro 综合征。

概要：1965 年，Schachenmann 报告本征，主要特征为垂直性虹膜缺损，肛门闭锁。男女发病率约为 1∶3。眼部表现与 D13～15 三体综合征相似，全身特征则相对表现较轻。

病因病理：一种少见的染色体异常，由于 D 组或 G 组多了一条染色体，荧光分带技术证明为 22 号染色体长臂部分三体型所致。

眼部特征：

1. 双眼虹膜下方垂直性缺损，白内障，脉络膜缺损，视网膜发育不全，类似猫眼。

2. 两眼距离增宽，睑裂小而斜(反先天愚型样睑裂)，小眼球，斜视。

全身特征：

1. 中度智力障碍(和完全型 22 三体型相比较)。

2. 肛门闭锁为本病的突出特征，约 50% 患者有心脏缺损，为致死原因。

3. 双侧耳前瘘管，耳廓畸形，前庭后瘘管。直肠阴道瘘。

4. 泌尿生殖系统畸形，脐疝，先天性髋关

节脱位等。

5. 智力低下。

治疗：肛门闭锁、心脏畸形可手术治疗，眼部疾患可对症处理。

Cerebro-Facio-Reno-Arthro Syndactylia 综合征

译名：脑一面一肾一关节并指(趾)畸形综合征

别名：颅面一肾一关节一并指(趾)综合征。

概要：主要特征是智力低下，面部不对称及肾脏发育不全，患儿出生时即可有蹼指，其他异常在儿童期表现明显。

病因病理：病因不明。

眼部特征：

1. 眼眶大小不对称，倒睫，睑裂倾斜，右侧较小且睑裂向下，脂溢性睑缘炎。

2. 视力正常，视网膜周边部色素异常，无夜盲。正常视网膜电流图，轻度暗适应减低，白色和有色视野呈比例的相对性缩小。

全身特征：

1. 轻度精神发育不全，智商低下，小头，枕部扁平，轻度面部不对称，腭弓高而狭窄，耳垂发育不全和粘连，在高频率时有轻度听力丧失。

2. 双脚粗短，蹼指(双侧4～5指和2～3趾)。

3. 肾脏小，肾发育不全和慢性间质性肾炎。

4. 特发性左侧肩关节脱位，右侧髋关节变形性骨软骨炎，右侧胸锁乳突肌萎缩，胸部过度前突。右臀部 Perthes 病。

5. 脂溢性皮炎，皮肤癣菌病。面部、颈部、臂部、股部及躯干多发性痣。

6. 实验室检查：血尿素氮，肌酐，碱性磷酸酯酶和尿酸增高。

治疗：对症治疗。

Cerebro-Oculo-Facio-Skeletal 综合征

译名：脑一眼一面一骨骼综合征

别名：①大脑一眼一颜面一颅骨综合征；②COFS 综合征。

概要：1974 年，由 Pena 和 Shokei 报告，主要特征为衰竭合并呼吸道的反复感染，出生时即有表现，常在3岁内死亡。

病因病理：先天性遗传性疾病，为常染色体隐性遗传。病理可见大脑皮质下弥散性胶质增生，白质的细胞结构异常。

眼部特征：小睑裂，小眼球，先天性白内障。

全身特征：

1. 小头畸形，颌小，耳廓大，鼻根部隆起。

2. 脊柱后弯和侧弯，乳头间距增宽，肘部和膝部屈曲挛缩，随年龄而加剧，指(趾)弯曲。髋臼发育异常。髋外翻，单一掌纹，足底有纵行沟和皱褶。

3. 由于吞咽机制失调而使喂养困难，肌张力减退，反复呼吸道感染。

4. X 片可见骨质疏松，颅内钙化沉着，距骨及第二跖骨向后移位。

鉴别诊断：本征应和 Cockayne 综合征、染色体 18一三体综合征、Hanermann-Streiff 综合征、Seckel 综合征相鉴别。

治疗：无特殊疗法，预后差，多在3岁内死亡。

Cestan-Chenais 综合征

译名：塞斯坦一切奈综合征

别名：①舌咽一迷走一副神经综合征；②Avellis 综合征；③Avellis 与 Babinski-Nageotte 联合综合征；④Cestan Ⅰ 型综合征。

概要：1902 年，Babinski 与 Nageotte 报告了 3 例本病患者，主要特征有同侧软腭及声带麻痹，对侧偏瘫及感觉障碍。其中 1 例还进行了尸检，发现病灶侧有 Horner 综合征。1903 年，Cestan 和 Chenais 报告一例 60 岁患者，发现病灶同侧有 Horner 综合征，Cestan 通过对该病例的探讨并结合文献中的 6 例进行分析，认为该病例是在 Avellis 综合征的基础上合并了 Horner 综合征，而后者又为延髓病所累及。1914 年，Dejerine 分析整理了延髓病变所致的各综合征的病例，指出本征为延髓综合征(Babinski-Nageotte Syndrome)与延髓后橄榄综合征(Avellis' Syndrome)的重合。

病因病理：由于延髓外侧、椎动脉分出小脑后下动脉和脊髓前动脉之前的一段血管发生病变，而累及包括迷走神经、舌下神经、副神经核、交感神经纤维、绳状体、Deiters 核、三叉神经脊髓核、脊髓丘脑束以及部分锥体束，从而导致症状广泛，变化多端。引起本病的病因有：血管障碍、肿瘤、炎症、延髓空洞症、多发性硬化症。

眼部特征：受累侧眼球震颤，眼球凹陷，上睑下垂，瞳孔缩小。

全身特征：

1. 躯体向病灶侧偏斜，对侧小脑性半侧共济运动失调(绳状体受损所致)。

2. 病侧软腭及声带、咽壁、喉头麻痹，面部痛觉及温觉丧失(系三叉神经脊髓核与迷走神经受累所产生)。

3. 脊髓丘脑束及部分锥体束受累，出现对侧肢体轻度偏瘫，对侧肢体痛觉温觉消失。

鉴别诊断：

1. Babinski—Nageotte 综合征。此病也有迷走神经核与副神经核受累，但病损轻微，故软腭、咽壁、喉头可无麻痹或仅初期有麻痹，可在短时间内迅速恢复。

2. Wallenberg 综合征。该征的对侧锥体束受损较 Cestan-Chenais 综合征轻微，可做鉴别。

3. Avells 综合征。该征缺乏 Horner 综合征的表现，故鉴别不难。

治疗：

1. 可行椎动脉造影，同位素扫描，CT 等检查明确诊断。

2. 对诱发本征的各种疾病，视病因不同可采取不同治疗措施。

Chandler 综合征

译名：森德莱综合征。

概要：1956 年，Chandler 首先报道本征，主要症状为角膜内皮病变，虹膜实质轻度萎缩及继发性青光眼。

病因病理：病因不明，Verhoeff 认为与原发性脉络膜萎缩及脉络膜缺损有相似之处，可能由于血管闭塞缺血而引起虹膜萎缩。病理见角膜内皮细胞跨越前房角向虹膜表面延伸，角膜内皮细胞增生而形成角膜后的特殊改变。

眼部特征：

1. 角膜内皮变性，角膜水肿，所有病例的角膜后面都有特殊的细小点状改变。圆椎角膜(个别病例)、虹膜轻度萎缩。虹膜周边前粘连或虹膜表面膜形成，覆盖房角，使前房角闭塞，影响房水流出。

2. 继发性青光眼，瞳孔移位。

全身特征：同侧偏头痛、恶心、呕吐、不适等。

治疗：对症处理

1. 如药物降眼压效果不佳，应尽早施行抗青光眼手术治疗，以防止对角膜产生不可逆转的损害。可试戴角膜接触镜，以缓解大泡性角膜病变。

2. 高渗药物，如 50% 葡萄糖，点眼消除水肿。

Charcot Ⅰ 综合征

别名：Charcot 三联征。

概要：本征可作为多发性硬化的特征，仅

见于长期慢性进展性病例。

病因病理：病因不同，认为是多发性硬化的病征。

眼部特征：眼球震颤。

全身特征：断续言语，意向震颤(仅见于典型病例)。

治疗：无特殊疗法。

Charcot-Marie-Tooth 综合征

译名：夏—马—图综合征

别名：①进行性神经性肌萎缩症；②腓骨肌萎缩症(Peroneal muscular atrophyl)；③进行性腓骨肌萎缩；④进行性神经性腓骨肌萎缩症；⑤进行性神经肌肉萎缩(Progressive neuromuscular atrophy)；⑥遗传性进行性肌萎缩症；⑦遗传性神经原性肌萎缩；⑧Charcot-Marie-Tooth 病；⑨Tooth 综合征。

概要：1886 年，法国医师 Charcot-Marie、英国医师 Tooth 各自单独报道了本病，至 1966 年，Becker 统计了文献报道的 586 例。国内 1959 年首次报道，至 1986 年底已有 66 例。本征特征有四肢肌肉慢性进行性萎缩，下肢袜套样感觉障碍及腱反射消失，多伴有眼部疾患，发病年龄在 10—20 岁，90%为 20 岁以前的儿童和少年，男多于女。本病可根据病理改变和神经传导速度结果分二型。

病因病理：80%为遗传性，其方式有常染色体显性、隐性遗传、X 连锁隐性、显性遗传。一般认为由于周围神经的雪旺细胞或轴索的遗传性缺陷所致，近年来有人认为与免疫有关，特别是与选择性 IgA 缺乏有关。

眼部特征：

1. 眼肌麻痹，眼球震颤，瞳孔运动障碍和角膜知觉减退。

2. 原发性视神经萎缩，视网膜变性。也可有双侧黄斑发育不良。国内曾有学者报道本病伴有眼球突出及开角型青光眼病例。

全身特征：

1. 发病初期表现为双下肢无力，行走困难，逐渐肌萎缩，由腓骨肌等逐渐上行，但一般不超过下肢的 1/3。数年后上肢发生类似下肢的萎缩，但一般不超过肘关节。

2. 约占 1/5 的病例出现四肢末端的感觉障碍，踝、腱反射消失，病情进展缓慢，罕有功能完全丧失者。

3. 肌电图呈失神经支配征象，神经传导速度减慢。

治疗：无特殊治疗，可采用综合治疗方法，口服维生素类，如维生素 E、维生素 B 等，神经营养药如三磷酸腺苷、辅酶 A。

Charcot-Wilbrand 综合征

译名：查—维综合征

别名：①视觉失认综合征；②大脑后动脉闭锁综合征；③大脑后动脉阻塞征。

概要：本病特征为视觉丧失，视觉形象回忆能力丧失，梦境视觉影像消失。

病因病理：由于优势大脑半球的大脑后动脉部分阻塞所致，也可见于角回的病变。

眼部特征：

视路无损害，能清楚看到物体，但丧失了辨认外界人物的能力，即视觉失认症。不能识别形象、面容、地形及颜色，失去了视像回忆能力。空间定向障碍。

全身特征：

1. 患者往往对图画的记忆力丧失，在阅读时以口唇、舌头活动来补偿视觉记忆的缺陷。

2. 书写不能，偶伴角回综合征。

3. 脑动脉血管造影，可以观察大脑后动脉阻塞的部位和状态。

治疗：可施行抗血栓治疗，主要为脑神经科治疗。

Charlin 综合征

译名：查林综合征

别名：①鼻睫状神经综合征(Nasociliarg nerve Syndrome)；②鼻神经综合征；③眼鼻区综合征。

概要：1931 年，Charlin 报道本征，主要特点是鼻液溢，眼前部炎性病变及单侧眼内眦部神经痛。

病因病理：由三叉神经眼支的鼻睫状神经炎症所致。也可由于睫状神经节受刺激，鼻神经的血管性压迫，酒精及烟中毒等。

眼部特征：

1. 常突然发病，一侧鼻、眼内眦角及眼眶深部烧灼样或刀割样剧痛(偶有双侧发生)。眼睑痉挛，眼球压痛，少数病例有上睑轻度炎性肿胀。

2. 羞明流泪，结膜充血，角膜溃疡及虹膜炎，前房积脓。个别可发生青光眼。

全身特征：

1. 发作时引起的疼痛程度和炎症的轻重不成正比。

2. 鼻溢、鼻炎，剧烈的鼻翼疼痛，压之更甚。

3. 鼻睫神经的分支神经痛可分睫状神经痛和筛前神经痛，根据神经损害可有三个典型的痛点：鼻上和鼻外侧；内眦韧带下方；内眦上方呈阵发性疼痛，可伴有病侧鼻道狭窄或阻塞，眼前部炎症及恶心呕吐、流涕、下鼻甲前部痛觉过敏和充血，发作持续数分钟至一天。

4. 可卡因治疗试验：在鼻粘膜涂以可卡因，眼部疼痛立即消失，此试验阳性，诊断即可确立。

治疗：对症治疗。

Chediak-Higashi 综合征

译名：柯一里综合征

别名：①眼皮肤白化病；②白细胞异常一白化病综合征；③遗传性白细胞颗粒异常综合征；④先天性白细胞颗粒异常综合征；⑤Chediak一东氏色素缺乏易感性增高综合征；⑥Begnez-Cesar 综合征；⑦Chediak-Stei-nbrinck-Higashi 综合征。

概要：1948 年，Steinbrinck 发现本病；1952 年古巴医师 Chediak 有报道；1954 年 Higashi 发现本病患儿白细胞颗粒异常；1972 年 Koot 证明了患者血中白细胞吞噬功能良好，但杀菌活性有缺陷。1983 年有学者曾报道一例青年女性患者。本征罕见，主要表现为假白化病，其特征是皮肤色素异常并伴有异常的白细胞包涵体，幼儿发病约有 46% 为近亲结婚。为此，对于血液发育异常的白化病，应考虑到本病，因为白细胞的改变是诊断本病的主要依据。

病因病理：为常染色体隐性遗传，先天性免疫缺陷病的一种。因发现患者白细胞内有巨大的溶酶颗粒，酶性水解酶、磷脂水解酶、过氧化酶等异常溶酶颗粒综合在溶酶体膜上，故又认为是一种溶酶体疾病。在尸检中见脑血管周围组织及淋巴结、脾脏等脏器有未成熟的淋巴细胞浸润，在组织细胞中有包涵体，并具有脂类成份。

眼部特征：

1. 眼部白化病，畏光，遇光可有水平性眼球震颤，虹膜色素少而呈半透明状，脉络膜色素减少或消失。视网膜呈灰色(眼底色素消失)，其血管狭窄且数目减少。

2. 少数可有上睑下垂，外展神经麻痹，斜视、瞳孔不等大，视神经乳头水肿等。

3. 角膜缘、虹膜、脉络膜、视网膜可见特殊的白细胞包涵体(本综合体特征)，脉络膜有未成熟淋巴细胞浸润。

全身特征：

1. 皮肤白化病，无规则性，常以光照暴露部位明显，提示皮肤抵抗力较差，对光反应敏感，皮肤颜色为灰白或乳白色，同时皮肤易合

并多发性化脓性感染，如小脓疱和溃疡。

2. 多在5岁前出现视神经系统疾病，如惊厥、智力迟钝、小脑性震颤与辨距不良等。

3. 后期出现贫血，血小板、中性粒细胞减少，肺门及全身淋巴结肿大，肝脾肿大，多于10岁前死于严重感染性疾病。

治疗：无特殊疗法，应用日光防护剂预防皮肤癌变，戴墨镜控制畏光。另外预防感染和提高机体免疫能力，转移因子，大量维生素C可获得改善中性粒细胞功能，重症者可行脾切除术。仅少数患者可存活到10岁以上。

Chromosome 三X综合征

译名：三X染色体综合征

别名：①Jacobs(PA)综合征；②Tyiplex综合征；③XXX综合征；④三X女性综合征；⑤超女性综合征；⑥超雌综合征。

概要：主要特征为智力不全，小头畸形，生殖机能低下，在活着的女婴中发病率大约为1/800。

病因病理：由于性染色体异常所致，额外多了一条X染色体，通常是有44个常染色体和三个X性染色体，后者不分离及合并常染色体三倍体，口腔粘膜涂片可见两个性染色体。

眼部特征：两眼距离远，内眦赘皮，斜视，睑裂斜向外上方。

全身特征：

1. 有1/3智力发育正常，2/3智力发育不全，小头畸形，构音障碍，高腭弓，牙齿排列异常，有时可见精神分裂症。

2. 偶见生殖腺发育不全，生殖机能低下，月经异常，继发性闭经，过早绝经。

3. 染色体检查可确定诊断。

治疗：无特殊疗法。

Chromosome18 Cycle 综合征

译名：18—环染色体综合征

概要：主要特征是小头、低位耳及斜视。

病因病理：第18号染色体呈环状。

眼部特征：睑裂下斜，斜视。

全身特征：

1. 小头，发际低，耳壳变形低位，中耳闭锁。

2. 短指，并指，趾重迭。

3. 先天性髋关节脱臼。

治疗：无特效疗法。

Chromosome 18 Partial Deletion〈Long Arm〉综合征

译名：染色体18〈长臂〉部分缺失综合征

别名：①单体18〈长臂〉部分缺失综合征(Monosomy 18〈Long arm〉Partial deletion Syndrome)；②18q-综合征；③De Grouchy综合征。

概要：主要特征为侏儒，小头畸形，智力低下等。

病因病理：病因未明，因染色体18长臂大约缺失1/2所致。

眼部特征：

1. 两眼距离远，内眦赘皮，睑裂狭小，眼球震颤。

2. 近视，散光，斜视。小角膜，椭圆形瞳孔，后巩膜葡萄肿。

3. 视乳头斜位，视神经萎缩，非典型性毯样视网膜变性，黄斑异常，青光眼。

全身特征：

1. 侏儒，智力低下，生长发育迟缓。

2. 面中部发育不全，头小畸形，对耳轮突出。颌突出，鱼样口。

3. 纺锤指，指纹异常，一般为螺纹增多。

4. 先天性心脏病、耳聋、生殖器缺损，肩峰下凹及髌骨结节切迹等。

治疗：无特殊疗法，预后不良。

Chromosome 18 Partial Deletion 〈Short Arm〉综合征

译名　染色体18〈短臂〉部分缺失综合征

别名：①单体18〈短臂〉部分缺失综合征(Monosomy-18〈Short arm〉partial deletion Syndrome)；②18P⁻综合征。

概要：主要特征为生长迟缓，智力低下及两眼相距过远，多见于女性。

病因病理：由于染色体畸变，染色体18号短臂部分缺失(18 P⁻)所致。

眼部特征：两眼分离过远，内眦赘皮，蒙古样或倒蒙古样斜睑裂，上睑下垂，斜视，眼球震颤(偶见)，瞳孔移位，角膜混浊，白内障。

全身特征：

1. 智力低下，迟钝，无嗅脑畸形。

2. 身材短小，先天性秃发，运动性语言困难。

3. 小头畸形，满月脸，下颌后退，鼻梁扁平，低位耳，齿发育不全，咽下困难。

治疗：无特殊疗法。

Chromosome 22 Partial Deletion〈Long Arm〉综合征

译名：染色体22〈长臂〉部分缺失综合征

别名：①22q-综合征；②G组缺失综合征Ⅰ型(G-deletion Ⅰ)；③22号染色体长臂部分缺失综合征。

概要：先天性疾病。主要特征为精神发育不全，小头畸形及智力低下。

病因病理：染色体G组第22号染色体长臂部分缺失所致。

眼部特征：上睑下垂，内眦赘皮。

全身特征：

1. 严重的精神发育不全，智力低下。

2. 小头畸形，高腭弓，悬雍垂分叉，低位耳。

3. 第2、3趾合拢，第5指弯曲，指纹"斗"增加，"箕"均减少。

4. 肌张力减退。

治疗：无特效疗法。睑下垂可行提上睑肌缩短或悬吊术。

Chromosome 13q- Partial Deletion〈Long Arm〉综合征

译名：染色体13q-(长臂)部分缺失综合征

别名：13 q-综合征

概要：主要特点为小头、智力低下，并常伴有母细胞瘤。本病罕见，无遗传因素，双亲的染色体正常。

病因病理：由于第13号染色体长臂部分缺失(13 q-)所致。

眼部特征：视力减退，内斜视，两眼分离过远，倒蒙古样斜睑裂，小眼球，双侧内眦赘皮，上睑下垂，虹膜和脉络膜缺损，白内障，视网膜母细胞瘤。

全身特征：

1. 智力低下，脑小，无嗅脑畸形，脑脊髓膜膨出，胼胝体缺损，脑室扩大。

2. 小头，三角形头，短身材，体重轻，短颈，小颌，小口，宽鼻梁，耳大畸形且低位。

3. 肌张力减弱，50%有先天性心脏病。

4. 拇指发育不良，指(趾)骨发育不全。猿样掌，涡状指纹。

5. 生殖器畸形，如尿道下裂、隐睾、肛门闭锁。

6. 出牙迟，牙齿排列异常。

治疗：对症治疗。

Chromosome 3/B Translocation 综合征

译名：染色体 3/B 易位综合征

别名：3/B 染色体易位综合征

概要：本征与家族性 13－15/21(D/G)易位的 Down 综合征相似，主要特征为小颌畸形，心脏缺损。本病女性携带者的子孙有 41％受累，男性携带者的子孙受累者占 12％。

病因病理：染色体异常，在 3 号和 B 组(4－5 号)染色体之间易位。

眼部特征：眼睑缺损，斜视，眼球突出，角膜混浊。

全身特征：

1. 出生时体重轻，小耳，小颌畸形。

2. 右位主动脉弓，房中隔缺损，室中隔缺损，动脉导管缺乏，肺动脉膨胀，肺动脉瓣缺如。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Claude 综合征

译名：柯劳德综合征

别名：①红核下部损害综合征；②红核一眼综合征；③红核性震颤综合征；④红核脊髓小脑脚综合征；⑤中脑性震颤综合征；⑥Bonhoeffer 舞蹈病；⑦Souquez-Bertrand 综合征。

概要：1912 年，Claude 首先报告本病，主要特征是病侧动眼神经麻痹，对侧上下肢协调运动障碍。

病因病理：本征为中脑背侧大脑导水管处病变及供应红核下方的旁中央动脉末端分支阻塞所致，亦见于肿瘤和颅脑外伤。

眼部特征：

同侧动眼神经、滑车神经不全麻痹所致的上睑下垂、斜视、复视。

全身特征：

1. 对侧上下肢共济失调及运动失调，辨距不良，轮替运动不能。也可出现小脑性运动障碍。

2. 若累及内侧丘系，则有对侧肢体感觉障碍。

3. 脑动脉造影、同位素脑扫描、头颅 CT 扫描可助诊断。

本征鉴别诊断见本书 Benedikt 综合征。

治疗：血栓引起者可抗凝治疗，占位性病变可行手术切除。

Coats 综合征

译名：寇茨综合征

别名：①外层渗出性视网膜炎；②外层渗出性视网膜病变；③外层出血性视网膜炎；④大块渗出性视网膜炎；⑤大量渗出性视网膜炎；⑥渗出性视网膜病；⑦浆液纤维性退行性视网膜炎；⑧Coats 病。

概要：1908 年，Coats 首先以“大量渗出型视网膜病”为题，从临床和病理学方面进行了综述。1912 年又以“外层渗出性视网膜炎”为题进行报道。1962 年我国潘作新等人曾报告了一例七个月的女孩，并做了病理检查。本征主要特点为视网膜出现大块扁平状大小不一的渗出物，其周围有一簇簇胆固醇结晶，并伴有微血管瘤。多为单眼受累，病程进展缓慢，可静多年，发病年龄以 30 岁以前的青少年为多见。

病因病理：病因尚不十分明确，推测可能是由于视网膜外层细胞的代谢紊乱所致，也有遗传因素的说法。病理见视网膜组织增厚及血清纤维蛋白性渗出物、非肉芽肿型的轻微炎症改变，胆固醇结晶，并有坏死性变化

眼部特征：

1. 多数病例发病初期无自觉症状，直至视力明显下降或出现斜视时才被注意。眼底检查见后极部有多发性大块扁平或隆起的黄白色渗出物，其数目不等，大小不一。可融合成片

状，多位于视网膜深部。渗出物周围和静脉附近常伴有出血及一簇簇的发亮的小点（系胆固醇结晶），偶见有色素沉着。在视网膜血管分枝处（主要在第二、第三分枝处）有各种形态的血管畸形，如球形、梳形缠绕的血管网，并伴有微血管瘤，形成了本征的特殊眼底形态。病变常为进行性，新旧渗出物常可交替出现，有时出血可进入玻璃体内，形成增殖性视网膜病变，严重者可发生视网膜脱离和继发性青光眼，也可引起虹膜睫状体炎和并发性白内障、眼球萎缩等，当视网膜全脱离后，瞳孔区可呈现白色，称“猫眼”征。此时多已失明。

2. 眼底荧光血管造影检查：早期可发现动脉瘤，其周围有毛细血管闭塞区，其边缘有微血管瘤。病变区动静脉之间扩张的交通支血流迟缓，大血管纡曲扩张，有病变的血管及血管瘤均显示渗漏。此为产生视网膜水肿、视网膜下积液和出血的原因。

临床上根据眼底所见可分为三型：

Ⅰ型以渗出为主，血管无明显改变，眼底可见视网膜血管后面的深部组织有大块白色、灰白色、黄白色渗出物，小出血斑和一簇簇的光亮小点（胆固醇结晶），有时渗出物逐渐增长，以致抵达晶状体的后极部，形成假性猫眼状态，视乳头轻度充血。

Ⅱ型以血管变化为主，视网膜血管尤其是静脉显示扭曲、纡曲、扩张，增粗呈蛇形改变，且发生吻合，形成血管瘤（Von Hippel 病）。

Ⅲ型：以炎症为主，可见有不同程度的葡萄膜炎，房水闪辉，玻璃体混浊，增殖性视网膜炎。

全身特征：有的病例可合并高胆固醇血症。

鉴别诊断：

本征应与视网膜母细胞瘤、Terry 综合征相鉴别。

治疗：目前尚无特效治疗，早期主张采用激光或冷凝术，使病变区的视网膜脉络膜形成凝固瘢痕灶，并配合激素、血管扩张剂、碘剂、维生素 C 等局部和全身治疗。

Cockayne 综合征

译名：科克因综合征

别名：①侏儒—视网膜萎缩—耳聋综合征；②侏儒—视网膜萎缩综合征；③侏儒症；④早老性侏儒症；⑤小头纹状体小脑钙化和脑白质营养不良综合征；⑥染色体 20—三倍体综合征（Trisomy-20 Syndrome）；⑦ Neill-Dingwall 综合征。

概要：1936 年，Cockayne 首先报告。1950 年，Neill 提出本征为一独立的疾病。1960 年，Mc Donal 又报告了一对兄弟病例，遂引起世界各地的注意，至今已有百余例病例报告。本征主要特征为侏儒，视网膜变性及耳聋。多在 4 岁发病，10～20 岁死亡，男女均可罹患。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，47 个染色体，在 F 组中有额外染色体，即染色体 20 三倍体。病理检查见中枢神经呈特异性退行性病变。大脑皮质、小脑及视神经萎缩，白质有多发性小钙化病灶。小脑的 Pukinje 氏细胞脱落，灰质和脑干有脱髓鞘病灶。肾动脉硬化，酷似高血压引起的继发性肾硬化外观。肾小球变性、肾小管萎缩。

眼部特征：

1. 患者自幼视力差，眼球内陷、对散瞳剂不敏感，瞳孔不圆，白内障。

2. 黄斑部视网膜色素呈椒盐状变性为突出特征，中心凹反光消失，视乳头呈灰色或蜡黄色改变。

3. 眼外肌麻痹，进行性注视麻痹等。

4. 视网膜电图异常。

全身特征：

1. 婴儿早期发育及智力尚好，一般多在 2 岁后发病，4 岁最多见。

2. 发病初期为皮下脂肪逐渐减少，面部皮肤出现皱缩而呈现一种老年人样面容。

3. 毛发细弱，汗少，皮肤对日光敏感，暴

露部位皮肤毛细血管扩张，皮肤发红和水泡性表皮剥离，色素沉着及疤痕，面部出现蝶形红斑。

4. 生长发育不均匀，侏儒体形伴脊柱后凸及关节强直，四肢长，手足粗大。肝脾肿大。

5. 突颌，鼻低耳大，双侧进行性感音性听力减退，甚至耳聋，常有龋齿。

6. 患者智力严重障碍，共济失调，肌张力增强，手足徐动症及震颤。

7. 轻度肾功能损害，血中尿素氮轻度升高，白蛋白偏低。脑脊液细胞数轻度增加，蛋白定量增高。血脂正常，各种内分泌腺功能均在正常范围，脑电图低辐度改变。

8. X 线检查颅内钙化及在某些指（趾）骨有大理石样骨骺。

鉴别诊断：

1. 应与其他侏儒症相鉴别；如原发性侏儒、垂体性侏儒、克汀病等，可根据临床表现及凭借内分泌学检查明确诊断。

3. 与 Bloom 综合征鉴别；后者多见于犹太人，且呈侏儒，但四肢匀称。

治疗：应避免日光及紫外线照射，其他均对症治疗，常于 20 岁可死于继发感染。

Coffin 综合征

别名：消瘦痉挛性侏儒综合征（Lean Spastic Dwarfism Syndrome）

概要：主要特征为侏儒、智商低及痉挛，出生时即有症状。

病因病理：病因未明，可能与妊娠期服用药物有关。

眼部特征：外斜视、眼球突出。

全身特征：

1. 发育迟缓，侏儒，体形纤细，不能站立及说话，3 岁后才能坐起。

2. 精神发育不全，智商低，抽搐、被动运动痉挛，肌弛缓，常发生呼吸道感染。

3. 短头，额部突出，翘状小鼻，外耳大，单个对耳轮发育不良。咽部前后径增大。

4. 骶椎裂，尾骨低陷，关节松弛。指纤细，弓形足。

治疗：对症处理。

Coffin-Lowry 综合征

译名：科一勒综合征

概要：主要特征为重度精神发育不全，骨骼畸形及杵状指趾。见于男性（女性为携带者），出生后发病。

病因病理：病因不明，系伴性不完全显性遗传性疾病。

眼部特征：双眼距离轻度增宽，眼睑下垂。

全身特征：

1. 重度精神发育缺陷，无语言能力，肌肉无力，韧带松弛。

2. 特殊面容，额部突出，上颌骨发育不全，鼻翼和鼻中隔增厚。

3. 骨骼畸形，胸骨短，胸骨裂，椎骨缺陷，脊柱胸腰段侧凸。手大而软，手指逐渐变细，指（趾）远端呈杵状。副掌褶，扁平足。

治疗：无特殊疗法。

Cogan Ⅰ 综合征

译名：柯根综合征Ⅰ型

别名：①非梅毒性角膜基质炎－耳聋综合征；②非梅素性角膜炎；③非梅毒性角膜基质炎；④非梅毒性实质性角膜炎（Non－Syphilitic interstitial Keratitis）；⑤非梅毒性间质性角膜炎；⑥非梅毒性角膜实质炎及耳蜗、前庭综合征；⑦非梅毒性角膜炎和前庭听觉综合征；⑧角膜炎—耳聋综合征；⑨角膜炎—前庭听综合征；⑩角膜炎—眩晕—神经性耳聋综合征；⑪眼位—听神经障碍综合征；⑫眩晕—耳聋—角膜炎综合征。

概要：1945 年，Cogan 报告了一例以眩晕为主征，同时表现为非梅素性角膜基质炎及感

音性耳聋的病例。多见于青年人，起病急，无肯定的诱因。无性别差异。

病因病理：病因未明，有人认为与病毒感染、胶原性疾病、结节病、中毒及变态反应有关。斑状颗粒性浸润主要在角膜后半部。

眼部特征：

1. 双眼多同时突然发病，刺激症状明显，眼痛、流泪、羞明，视力减退，睫状充血，单侧或双侧实质性角膜炎，颗粒性浸润，实质深层斑块状混浊（梅毒血清反应阴性，与先天性梅毒实质性角膜炎不同）。前房反应轻微。

2. 晚期角膜可出现新生血管，双眼症状常反复交替发作。

全身特征：

1. 前庭听觉症状：恶心、呕吐、耳鸣（突然发作）、眩晕，在眼症出现后数周或数月，出现双侧对称性神经性耳聋（多呈迅速进行性）。仅少数有某些改变。半规管功能试验显示功能减退，且随眩晕而加重。

2. 惊厥发作，偶有发生腹泻，发热，头痛，淋巴结肿大，肝脾肿大及心脏受累表现。

3. 实验室检查：白细胞增多，血沉加快，尿常规异常。

治疗：肾上腺皮质激素治疗有一定效果，但不易根治。眼部可对症预防感染治疗。

Cogan Ⅱ综合征

译名：柯根综合征Ⅱ型

别名：①先天性眼球运动障碍综合征；②眼球运动失用性综合征；③眼球运动失用障碍综合征；④眼运动不能综合征；⑤共轭注视麻痹综合征；⑥同向凝视麻痹综合征。

概要：1953 年 Cogan 进行报道，主要特征为先天性眼球运动障碍，头位倾斜，仅见于男性儿童，症状可随年龄增长而消失。

病因病理：原因不明，有家族性，部分病例有产伤史，也可能与妊娠早期一氧化碳中毒有关。病变部分在额叶或中脑上部。

眼部特征：

1. 常先发生于幼儿，共轭性注视麻痹，眼球水平随意运动消失。令病人较快注视一侧目标时，不能根据意愿转动眼球，常以转动头位代偿，故出现先头后眼的异常表现。

2. 因激惹了前庭反射之故，转头时双眼偏对侧，这时患儿继续转动头部以固定目标。最后，借助眼球代偿性跳动，弥补这种过度偏离而得以固视。

3. 患者往往有阅读困难，水平凝视麻痹，而垂直凝视无损，冷热水试验和视力性刺激仅产生眼位偏斜，而无眼球震颤的快相。

4. 先天性眼球运动障碍，常有迅速而频繁的瞬目。

全身特征：小脑疾病的症状和阅读困难。

治疗：无特殊疗法，随年龄增大症状可减轻。

Cogan-Guerrys 综合征

译名：科一主综合征

别名：①囊性角膜营养不良综合征；②Guerry-Cogan 综合征。

概要：多见于女性，一般无自觉症状，良性经过。

病因病理：病因尚不清楚。病理见角膜上皮层内有散在的小囊肿，伴有细胞核固缩和细胞浆碎屑。电子显微镜检查可见基底膜异常增厚，基底细胞潜入上皮细胞层，最后形成囊样空腔。

眼部特征：

1. 角膜上皮有小囊泡，早期视力尚好，当病变侵犯角膜中央时视力减退。

2. 裂隙灯检查角膜上皮层可见纹状或绵状混浊，角膜上皮基底膜增厚，上皮表层细小灰白色球形隆起，角膜表面呈现轻度灰白色地图样改变，边缘不规则，有轻微混浊。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法，对症处理。

Cogan-Reese 综合征

译名：科一李综合征

别名：①虹膜色素痣综合征；②虹膜痣综合征。

概要：1969 年，Cogan 首先报告本征，主要特点是虹膜有色素样结节，瞳孔变形，继发性青光眼。单眼发病，多见于白种人和中年女性。

病因病理：发病机理目前已趋明确，由于角膜内皮异常增殖，呈膜状延伸，覆盖于房角，并继续向虹膜表面过度生长。此膜收缩引起房角前粘连及瞳孔变形，移位。继发性青光眼，虹膜也因受到此膜的刺激而有小结节形成。病理检查见虹膜结节主要由纺锤状色素细胞构成，与痣细胞相似。

眼部特征：视力减退，角膜上皮轻度水肿，前房变浅，虹膜异色，虹膜表面粗糙呈杂乱状，虹膜隐窝和卷缩轮消失。虹膜萎缩，支架组织裸露，表面分布数十个棕黄色、宽基底的粟粒状结节。前房角广泛粘连，很少见到 Schwalbe 线。瞳孔区色素上皮外翻，瞳孔变形移位。眼底无特殊变化，眼压可升高。

全身特征：头痛，恶心（由于眼压升高），不适。

鉴别诊断：

本征应与原发性虹膜萎缩、Chantler 综合征、虹膜弥散性恶性黑色素瘤相鉴别。

治疗：对症治疗，如眼压升高者可给予 1%～2%匹罗卡品或 0.5%噻吗心胺眼液点眼，一日 1～2 次。在药物降眼压无效时可行小梁切除手术。

Cohen 综合征

别名：①肥胖—脑—眼—骨骼异常综合征；②肌张力降低—肥胖—脑—骨骼异常综合征。

概要：1973 年 Cohen 首报本病，主要特征是小头畸形，肥胖及眼部异常。

病因病理：先天性疾病，常染色体隐性遗传。

眼部特征：近视，斜视，睑裂斜向外下方，睑裂大小不对称，小眼球。虹膜缺损，脉络膜视网膜缺损，可透见脉络膜血管，斑点样视网膜。

全身特征：

1. 肥胖（从儿童期发生）。

2. 智力低下，小头畸形，颅面部发育异常，人中短，高腭弓且狭窄。

3. 脊柱侧凸或前凸，四肢逐渐变细，肘部和指间关节过度屈曲，膝肘外翻，并指（趾）。

4. 肌张力减退，生殖器小。

5. 可有脑电图异常。

治疗：无特殊疗法。

Comedo-Cataract 综合征

译名：库一卡综合征

别名：粉刺—白内障综合征。

概要：主要特征为双侧成簇分布的粉刺痣及双侧白内障。

病因病理：病因不明，可能属神经外胚层发育不良。

眼部特征：单侧或双侧白内障。

全身特征：

1. 双侧粉刺痣，其特征为成簇分布，毛囊口扩大，其内充满角质蛋白。

2. 脑电图检查可有弥漫性小灶性改变（个例）。

治疗：对症处理，白内障可手术摘除。

Congenital Dyslexia 综合征

译名：先天性阅读障碍综合征

别名：①先天性失语；②阅读障碍综合征；③原发性阅读障碍；④原发性诵读困难综合征；⑤Critchley 发育性阅读障碍；⑥Hermann

先天性字盲综合征。

概要：原发性阅读不能，发生于智力正常的儿童。主要特征为对单词的信号意义不理解，从而无法认读，多见于男性。

病因病理：由于先天性大脑优势半球颞顶叶的功能障碍所致。有遗传因素。

眼部特征：患儿眼组织发育正常，阅读障碍与眼功能无直接关系，但在阅读时却有异常的视运动性眼球震颤，视物变形，色觉障碍，辐辏力弱，无立体视觉，眼肌不平衡及屈光不正。

全身特征：

1. 对空间、时间及左右定向判断不准确，对每一字、词的意义不能理解，故不能读书。看上去显得笨拙，但实际上智力并不低下。

2. 可伴有失写及视觉和听觉的结合能力丧失。

治疗：无特殊疗法。可试用视神经营养药和维生素类药物。

Congenital Mega Trichia

别名：先天性巨毛症。

概要：主要特点为侏儒，视力减退及眉毛、睫毛增多，出生后最初几个月发育正常，无家族史。

病因病理：病因不明，与外胚层发育障碍有关。

眼部特征：视力减退，鼻泪管阻塞，眉毛、睫毛多，虹膜异色，视网膜色素变性。

全身特征：

1. 侏儒、秃发(4～5 岁时开始发生)，出牙迟。

2. 智力正常或减退。

治疗：对症治疗。鼻泪管阻塞可行泪道疏通手术。

Congenital Tited Disc 综合征

译名：先天性视盘倾斜综合征

别名：①先天性斜入视盘综合征；②视乳头倾斜综合征。

概要：本征出生时即可发生，单眼或双眼发病，男女均可罹病。

病因病理：主要为先天性视盘缺损，可能由于胚胎性眼裂的各种不同程度的闭合不全所致。

眼部特征：

1. 视盘倾斜，方位偏移，视盘垂直轴倒转如“D”字型，个别病例视盘长轴可达 90°或 180°，类似扭曲状，常误将视盘的颞上部视为视盘本身。

2. 视盘的鼻下部全部凹陷，使颞上区突起并呈斜轴走行，形成一侧隆起，另一侧低陷的形态。

3. 视乳头鼻下方可见先天性弧形斑，视网膜色素上皮和脉络膜变薄，受累的鼻下区有后巩膜葡萄膜肿。

4. 近视、散光，周边部视野缺损，约 80% 病例呈双颞侧偏盲，常易误诊为视交叉部病变。单侧偏盲也可见。

全身特征：本征不伴有明显的全身性或神经性疾患。

治疗：无特殊疗法。屈光不正可配镜矫正。

Conradi 综合征

译名：康拉迪综合征

别名：①点状骨骺发育不全综合征；②点彩性骨骺综合征；③先天性点彩骨骺；④先天性钙化性软骨营养不良；⑤先天性骨骺发育不全；⑥广泛性钙化症；⑦胎儿软骨营养障碍性发育不全；⑧Huenermann 综合征；⑨先天性多发性骨骺发育不全(Multiple Epiphyseal Dysplasia Congenital)；⑩先天性斑点骨骺(Congenital Stippled Epiphyseal)。

概要：1914 年，Conradi 首次报道了这种罕见的多系统损害疾病。1964 年，国内报道首例。本病为骨骼、脑组织、眼和皮肤损害的多系

统疾病。婴儿期发病,女多于男。

病因病理:原因未明。常染色体显性遗传,可认为是多发性骨骺发育不良的一种类型。病变部位在骨骺及软骨,呈现囊性间隙和粘液样变性。75%与血缘婚姻有关,常伴有甲状腺及脑机能失常及维生素A先天性利用不良。

眼部特征:眼距过宽,约有50%患者有双侧先天性完全性白内障,虹膜异色,视网膜颗粒状色素沉着及原发性视神经萎缩。

全身特征:

1. 表现为生长缓慢,四肢短小,形成短肢侏儒,关节僵直,肩部、臀部、膝及肘关节挛缩畸形,头颅、颌面、指趾、脊柱也常见有畸形。

2. 智力低下,常有先天性心脏病,心瓣膜也可有钙质沉着。

3. 多种皮肤病,如毛囊萎缩、色素沉着、角化不良、脂溢性皮炎。

4. X线检查可见婴儿期骨骼多发性点状钙化沉着,骨骺增大变形,1—3岁后钙化消失。

治疗:白内障及骨畸形可手术治疗。病情严重时婴儿常于幼年死亡,存活者有多发性骨、眼和精神方面的缺陷。

Cords 综合征

别名:少年型视网膜血管病

概要:本征见于青少年,主要特征为视力减退及视网膜病变。

病因病理:由于结核感染等导致视网膜中央静脉炎或血栓形成,静脉壁有淋巴细胞浸润、血栓形成、邻近组织水肿等。

眼部特征:视力减退,视野缩小,可有发展至全盲。视网膜静脉纡曲、扩张,视网膜水肿、充血或变性。

全身特征:

1. 周身不适,无力。可能有低热。

2. 胸部X片、OT试验可助诊断。

治疗:抗结核药物治疗。

Corneal Painful Scar 综合征

译名:角膜瘢痕性疼痛综合征

概要:本征主要特征为多种原因引起的角膜瘢痕的不适及疼痛,可反复发作。

病因病理:主要因角膜外伤、烧伤及手术后所致。

眼部特征:视力减退,角膜瘢痕引起眼部不适感、压迫感及灼热感。阵发性疼痛,严重者可呈持续性甚至电击样疼痛。

全身特征:同侧偏头痛,可向颞部及额部放射。

治疗:药物治疗无明显效果,有报道可给予针刺四白透睛明治疗,每日一次,疗效佳。

Costen 综合征

译名:柯斯顿综合征

别名:①颞下颌关节综合征;②颞颌关节疼痛—功能紊乱综合征;③咀嚼头痛综合征。

概要:1934年,Costen首先报道本病,主要特征为剧烈的面部疼痛,头痛及颞下颌关节运动受限。多发生于中年以后的人,男女性别无差异。

病因病理:常见原因为患有口腔疾病的病人牙齿缺失,错位咬合引起咬肌过度收缩,并因此发生颞颌关节障碍及髁状突发生偏位。咀嚼运动时,下颌神经的耳颞支及鼓索神经遭受刺激而引起疼痛。1954年,Sicher等人曾对此提出疑议,后来又有人发现许多此类患者中皆有神经官能症或精神创伤史,故认为本征的发生和患者的精神因素有关。病理检查:颌关节盂或下颌窝糜烂,伴有髁嵌入下颌间隙。

眼部特征:眶上部剧痛,眼球震颤。

全身特征:

1. 咀嚼时间过长或咀嚼坚硬食物时即可发生一侧性剧烈头痛(顶部、颞部、枕部),面部疼痛及耳廓后的疼痛,该疼痛能向耳、舌、下颌

放射，当咀嚼停止后，疼痛即减轻并逐渐消失，疼痛以夜间为重。

2. 口腔检查除患有牙齿咬合功能不良外，还可见牙齿咬合不正，深复覆、深覆𬌗等，有助于诊断。

3. 易合并耳鸣、眩晕、耳塞感及听力障碍，舌、喉及鼻旁有烧灼感，尚可伴有口干，有时在外耳道及口腔粘膜有疱疹性糜烂。

治疗：

1. 主要是矫正牙齿咬合异常和局部应用激素。

2. 止痛，对症治疗。

Cottle 综合征

译名：科莱特综合征

别名：①宽鼻综合征；②宽鼻症。

概要：1955 年，Cottle 报道本病，任何年龄均可发病。多见于更年期后的女性。

病因病理：可能与先天发育异常有关，或由于下鼻甲肥厚阻塞了 Hasner 瓣，使该瓣在呼气及吸气时的缓冲功能失调，但泪道本身并无器质性病变。

眼部特征：泪道不通、泪溢缺乏或特发性泪溢，眼干燥感，干性结膜角膜炎症，Schirmer 试验阳性。

全身特征：鼻粘膜干燥结痂，干性鼻炎。鼻孔宽大，下鼻甲肥厚。椎状鼻外观，鼻尖指数及鼻指数常不成比例。

治疗：

1. 将小棉球放在鼻前庭内，其大小不引起阻塞为好。通常在 5 分钟内流泪减少，结膜和鼻粘膜湿润。开始可连续用，以后按需要放置棉球，基本上可恢复。

2. 人工泪液或 1% 甲基纤维素点眼。

Cranio-Cervical 综合征

译名：头一颈综合征

别名：头部外伤。

概要：主要特点为头痛、眩晕及 Horner 综合征。

病因病理：系中枢性损害所致。

眼部特征：复视，眼痛，眼病劳，眼球凹陷，轻度上睑下垂，调节减弱，眼运动障碍（主要是眼外肌受累），集合力不足，瞳孔散大，另外可由于晶状体暂时变平引起视力轻度减退。

全身特征：

1. 眩晕、头痛、恶心。

2. 颈部及背部疼痛。

治疗：对症治疗。

Creutzfeldt-Jakob 综合征

译名：克一雅综合征

别名：①亚急性海绵状脑病综合征；②亚急性海绵状脑病；③痉挛性假性硬化；④皮质一纹状体一脊髓变性；⑤皮质纹状体脊髓变性综合征；⑥Jakob 病；⑦Jakob-Creutzfeldt 病。

概要：1920 年，Creufzfeldt 首先报道一例 22 岁女性患者，主要表现为痴呆、肌痉挛和全身痉挛，锥体束症状等，病程约为一年半，最终死亡。本病为家族遗传性疾病，好发于中年或老年，呈进行性，12－18 个月即可死亡，男女均可罹及。

病因病理：由病毒感染引起的疾病，但潜伏期长，推测可能为病毒 RNA 或 DNA 参合到了宿主细胞的基因组合当中。病理发现大脑皮质、纹状体、丘脑、脑干、脊髓的运动神经细胞，均呈弥漫性神经原性变性。

眼部特征：早期可出现视物变小症，深度觉异常，晚期出现皮质盲。

全身特征：

1. 无特殊诱因地出现缓慢的多种多样的神经症状，如记忆力、定向力、计算力减退，情绪不稳，逐渐发展成痴呆，可死于昏迷。

2. 运动障碍多以步行障碍和不自主运动、肌强直痉挛等开始，后期发展为肌阵挛，肌

强直则有肌萎缩，发音困难，脑电图可反复出现弥散性慢波，晚期可有高波幅尖波。

治疗：无特殊疗法，病程进展慢，多在两年内死亡。

Cri-du-chat 综合征

译名：猫叫综合征

别名：①Lejeune 综合征；②5p-综合征；③Katzenschrei 综合征；④Cat Cry 综合征；⑤染色体 B 缺失综合征。

概要：1963 年，由 Lejeune 等人首先报道 3 例，并将本征命名为 Cri-du-chat 综合征（法文中即这样表示），随后世界各地相继有报道。本综合征为一种先天性异常疾病，是出生后哭声似猫叫，并伴有其他先天畸形的一组较少见的病征。有人统计，发病率约为初生儿的 1/100 000—1/500 000，说明本征确实罕见。

病因病理：认为是染色体异常所致，染色体 B 组中第五号染色体短臂部分缺失（$5p^-$）所致。

眼部特征：高度近视、斜视、弱视，双眼距离过远，反蒙古样斜睑裂，上睑下垂，内眦赘皮，眼睑缺损、眼部皮样瘤。无眉毛，小眼球。虹膜缺损，白内障，视神经发育不全，脉络膜，视网膜色素缺乏，黄斑处呈椒盐状改变，中心凹反射消失，视神经萎缩。

全身特征：

1. 多见于女婴，生后哭声像小猫咪咪叫，（由于喉头发育不良所致）。

2. 智力低下，生长发育障碍，体重轻，呼吸商低于 20。

3. 小头，颈短，颜面发育异常。满月脸，颌小，鼻根宽，低位耳。喉小、喉部异常，会厌小。

4. 脊柱侧弯，后凸，直肠脱出，腹股沟疝，肌力减低，肾脏畸形。

5. 约 50％患有先天性心脏病，室间隔缺损，动脉导管未闭，肺动脉狭窄。

6. 并指（趾），掌跖骨短、像猿猴样掌纹，指纹斗型占优势。

治疗：对症处理，预防感染。

Cross 综合征

译名：克罗斯综合征

别名：①低色素沉着—眼脑综合征；②龈纤维瘤病—低色素沉着—小眼—精神发育不全—手足徐动症综合征。

概要：临床极为罕见，仅见 3 例报道（一例女孩和二例男孩）。出生后即见。

病因病理：常染色体隐性遗传，第Ⅲ～Ⅳ期的发球黑素体缺乏。

眼部特征：小眼，眼呈灰蓝色，显著的眼球震颤。失明，白内障。

全身特征：

1. 皮肤淡红，伴有色素痣及雀斑。毛发白至浅淡色，龈纤维瘤病。

2. 精神发育不全，手足徐动症。

3. 头发与酪氨酸孵育可见色素沉着，但β—黑色素细胞刺激素水平尚未明确。

治疗：对症处理，无特效疗法。

Crush 综合征

译名：挤压综合征

别名：①外伤性窒息；②压迫性发绀。

概要：本综合征主要特点为上胸部、颜面部皮肤发绀、变色，脑组织及眼球内高度瘀血和出血，视力减退，视乳头水肿。

病因病理：由于上腹部或上胸部突然受到外来的压力，使胸腔内脏器及大静脉的内压突然升高，而产生逆流所致。

眼部特征：眼睑呈紫蓝色，眼球突出，视力明显减退，球结膜出血和水肿，瞳孔散大或缩小，玻璃体出血。视乳头水肿，视网膜出血和水肿，并有棉絮样渗出斑，严重者视神经萎缩。

全身特征：

1. 颅内出血，颅内压增高的体征。

2. 颜面部、颈部或上胸部皮肤变色、发绀，弥漫性气肿。

3. 休克，严重者可致死亡。

治疗：除局部处理外，主要为脑外及胸外科治疗，眼部应给予对症治疗。

Crush Orbital Apex 综合征

译名：挤压性眶尖综合征

别名：①眼部挤压综合征；②外伤性眶尖综合征。

概要：我国眼科工作者在地震时发现的一组具有共同特征的眼部综合征，和一般常见的眶尖综合征相类似，但不完全一样。

病因病理：常见受伤时为俯卧位，头部一侧着地，重物压于头部，眼部受到挤压，眶内血管破裂，软组织渗出水肿，而致眶内压力增高，眶尖部的血管、神经被压迫造成视神经、视网膜、脉络膜的急性缺血。

眼部特征：

1. 多为单眼受伤，一侧眼球明显突出，视力仅存光感或完全丧失，少数病例视力以后有所恢复，但视野呈管状改变。眼睑肿胀，上睑下垂，眼球正位固定，角膜知觉迟钝，瞳孔散大。

2. 眼底视乳头色淡似瓷白色，视盘及其周围视网膜水肿，视网膜动静脉均变细、缺血。3～4 周后血管旁出现白鞘，呈银丝状改变。随着水肿的消退，可逐渐显现污秽斑点及色素团块或色素脱失。

3. 晚期则表现为缺血性视神经萎缩，视网膜脉络膜变性萎缩。可透见脉络膜血管变细，视网膜血管多呈白色线条状。个别病例 4－6 周后眼压下降，眼球萎缩。

4. 视网膜电流图检查。提示视网膜损害严重，眼血流图描记患眼波幅显著低于健眼，血流量减低。

全身特征：可有头部外伤等。

治疗：紧急抢救视力，采用血管扩张剂、解痉剂、视神经营养药，可考虑行视神经管开放减压术，酌情应用抗凝剂、肾上腺皮质激素、醋氮酰胺。

Curtius 综合征

译名：库尔提综合征

别名：①外胚层发育障碍伴眼部畸形；②外胚层发育不良—眼畸形综合征；③Friedreich 综合征；④Steiner 综合征。

概要：1925 年，Curtius 报告本病。主要特征为小头症，眼部畸形，皮肤外胚层发育不良，男性多见。

病因病理：病因不清，偶见有家族性，仅有限尸检的材料，无特殊性的病理发现，常有肾及肾上腺增大。

眼部特征：

1. 两眼分离过远，斜视、弱视，眼球震颤，睫毛稀少，泪液分泌减少。

2. 脉络膜缺损，视网膜毯样变性。极少数患者有先天性白内障。

全身特征：

1. 小头，面骨发育障碍，颞侧眉毛稀少或缺失。

2. 寻常性鱼鳞癣和并指（趾）、多指（趾），杵状足。

3. 指甲、毛发发育不全，汗腺发育不全，牙齿发育不全，缺齿及一侧齿增大，患侧舌肥厚及增大，X－线检查有齿畸形。犬齿直径增大为早期诊断标志。

治疗：对症治疗。白内障成熟后可行手术。

Cushing Ⅰ 综合征

译名：柯兴综合征Ⅰ型

别名：①肾上腺皮质分泌过多综合征；②肾上腺皮质瘤；③肾上腺皮质功能亢进症；④

肾上腺皮质综合征（Adrenocortical Syndrome）；⑤肾上腺综合征；⑥皮质醇增多症；⑦垂体性嗜碱性细胞增多症。

概要：1932 年，Cushing 首先综合阐明，本征包括因肾上腺皮质腺瘤，癌症或两侧增生，持续分泌大量皮质类固醇而引起的一组病症。主要特征为肥胖，高血压，多毛症及暗黑色多血质外貌，常见于分娩年龄的女性，垂体肿瘤占 10－20％，生长极为迅速并很快波及蝶鞍，切除肾上腺可导致垂体瘤快速增长，最近有学者研究指出：本征合并垂体瘤者，系嫌色细胞受累，而非过去所认为的嗜碱细胞受累，但眼病症状预后的处理十分重要。

病因病理：由体内皮质醇异常增多引起，其原因有：(1) 原发性肾上腺皮质病变，包括肾上腺皮质瘤和肾上腺皮质癌。(2) 下丘脑垂体功能紊乱或垂体瘤分泌过多的 ACTH，引起双侧肾上腺皮质增生，分泌过多皮质醇。故亦称增生型皮质醇增多症。(3) 异位 ACTH 增多征，由于肾上腺以外的癌瘤产生类 ACTH 活性物质所致，此类较少见。(4) 医源性糖皮质激素增多症，因用 ACTH 或可的松药物所引起。

眼部特征：

1. 眼睑皮肤随面部皮肤的改变而明显变薄，多呈浮肿状，眉毛睫毛过度增长。

2. 眼肌麻痹（24％垂体瘤可致眼肌麻痹），易发生球结膜下出血。轻症患者表现为眼底视网膜动脉轻度痉挛或正常，严重眼底呈现高血压性眼底改变，单侧或双侧视乳头水肿，视网膜出血及渗出，累及黄斑部则视力严重受到影响。

3. 常出现视野双颞侧偏盲（视神经於视交叉处受压迫）。

全身特征：

1. 脂肪代谢障碍出现向心性肥胖，面如满月，面部呈多血质外观，胡须浓重，而四肢反而纤细，皮肤创口愈合迟缓，毛发丛生，体毛增多，女性可生胡须，头发反而变少。

2. 软弱无力，神经过敏，易激动，可有癔病样表现，有的患者抑郁，严重者精神变态失常。地塞米松抑制试验可鉴别肾上腺皮质功能正常者与亢进者。

3. 蛋白质代谢障碍出现皮下脂肪增多，毛细血管脆性增加，皮肤菲薄、红润，于下腹、股、臂部出现紫红色大理石样条纹，皮肤色素沉着，多有痤疮和粉刺。

4. 糖代谢障碍出现空腹血糖增高，葡萄糖耐量减低，偶见类固醇性糖尿病。

5. 心血管变化为血压增高（多为中度，偶有重度，切除病变后，多能缓解），踝部水肿，久病者可出现心功能不全。

6. 性功能障碍，女性常闭经，不孕，少数患者阴蒂增大。男性性欲减退，阳痿。

7. 对感染抵抗力减弱。

8. 电解质紊乱，有高血钠、低血钾症表现，还可有 Co_2 结合力升高。

9. 有全身性脱钙发生，骨质疏松，病理性骨折。

10. 实验室检查：尿 17—羟皮质类固醇与 17—酮类固醇增高，血浆 ACTH 降低，淋巴和嗜酸粒细胞减少，中性粒细胞和红细胞增多，ACTH 兴奋试验，恶性肿瘤无反应，良性肿瘤为正常反应。X 线显示骨质疏松，肾盂造影和 CT 检查可显示肾上腺肿瘤和钙沉着症。

治疗：

1. 对症状轻者可用肾上腺皮质激素阻滞药，如：甲吡酮、氨基导眠能等。

2. 对症状明显者可行肾上腺肿瘤切除或垂体放疗。切除肿瘤时，急性肾上腺机能不全用足量皮质醇，术后继续用药一年以上，加用 ACTH 以刺激萎缩组织。

3. 不能切除者，可用甲双吡丙酮或双氯苯二氯乙烷（O，P’ －D D D）。良性肿瘤、恶性瘤及时切除且无转移者，预后较好。

4. 对症治疗。

Cushing Ⅱ综合征

译名：柯兴综合征Ⅱ型

别名：①桥脑小脑角综合征；②桥脑小脑角肿瘤综合征；③小脑—脑桥角综合征；④角瘤综合征；⑤听视神经瘤综合征。

概要：1917 年，Cnshing 报道本征，主要特征为小脑性共剂失调，对侧偏瘫及同侧进行性耳聋。肿瘤常发生于 30～45 岁。发病多较隐袭。

病因病理：主要为肿瘤（特别是听神经瘤）所引起，其次为蛛网膜炎或囊肿及血管性病变。病变可波及一侧的Ⅴ、Ⅵ、Ⅶ、Ⅷ等颅神经。其后可通过压迫或牵拉而损害脑干、小脑及后组颅神经。除听神经为完全麻痹外，其他颅神经多为不完全麻痹。

眼部特征：眼轮匝肌麻痹，眼睑闭合不全，眼外肌麻痹，混合性眼球震颤，外直肌麻痹，复视。病变侧角膜知觉减退或消失。双视乳头水肿（由于颅内压高所致）。

全身特征：

1. 首先出现病灶侧第Ⅴ～Ⅷ颅神经受损，呈现持久性进行性高音调耳鸣，听力减退，眩晕。

2. 同侧面神经麻痹，面部感觉过敏或麻木。

3. 同侧小脑性共济失调，对侧偏瘫及轻度半侧感觉障碍。上下肢肌张力减退，多见于下肢，轮替性运动不能。

4. 声音嘶哑，吞咽困难，语言含糊不清。

5. 晚期有头痛、呕吐等颅内高压征象。

6. 脑脊液检查、颅X片（包括内听道摄片）、脑室、椎动脉造影、头颅CT 等有助诊断。

治疗：对症处理，主要为病因治疗（包括手术）。

Cushing Ⅲ 综合征

译名：柯兴综合征Ⅲ型

别名：①视交叉部综合征（Chiasmal Syndrome）；②视交叉综合征；③柯兴视交叉综合征；④蝶鞍上脑膜瘤综合征；⑤鞍上脑膜瘤。

概要：1929 年，Cusning 曾报告本病，主要特征为视神经交叉处有占位性病变，双颞侧视野缺损，原发性视神经萎缩。多见于成年人。

病因病理：系由视神经交叉处占位性病变，如垂体腺瘤、鞍上脑膜瘤、颅咽管瘤、鼻咽癌瘤、视交叉胶质瘤及前部 Willis 环血管瘤。原发性蝶鞍内肿瘤亦可致病，Waller 等报告一例罕见垂体后叶粒细胞肌胚细胞瘤。

眼部特征：

1. 中心视力减退，视野缺损（多为从上象限开始的双颞侧偏盲）。常呈进行性，逐渐鼻侧视野也可受损，最后可致全盲。

2. 视乳头早期色正常或呈轻微灰白色，偶见有视乳头水肿，晚期出现视神经萎缩。

全身特征：

1. 如属垂体腺瘤，可有相应内分泌异常，如瘤性出血、巨人症、肢端肥大症、性机能低下、高血糖、高血压等。

2. X 线检查蝶鞍正常或增大，甚至可有骨质破坏，脑血管造影，同位素扫描，CT 扫描有助于占位病变的诊断。

治疗：颅脑外科手术治疗。

Cyclopism 综合征

译名：独眼畸形综合征

别名：①并眼畸形综合征；②猴头畸形综合征；③无鼻脑畸形综合征。

概要：本征罕见，两眼球完全融合成之为一个眼球，为真正的独眼畸形。主要特点是中央有一菱形睑裂，中有一单一的眼球，其中有各种不同程度的两个眼内组织，鼻被喙样附属

器官所代替，局限于前额之下，眼部之上。多在极短时间内死亡。

病因病理：先天性疾患，第3号染色体缺失一小段，并见于C组染色体额外增加了一段，患儿的“健康”亲戚的染色体可见类似改变。

眼部特征：独眼畸形，眼球大小可正常，也可较大或较小，其中有发育不全的两个眼内组织，眼睑缺损或发育极差，眼肌呈不完全分离，排列在圆锥内宛如视神经，视神经缺如或像一根绳索样，仅有一个视神经孔。

全身特征：

1. 小头畸形，脑皮质发育不全，仅有半侧大脑半球和脑室，胼胝体透明隔和脑下垂体常有缺失，小脑畸形，脑穿孔畸形，脑积水等。

2. 鼻被喙样组织代替位于眼部之上，在前额之下，中央有一孔，末端为盲管，由表面至颅内。

3. 颅骨畸形，前后颅窝小，筛骨、鼻骨、梨骨、蝶骨中部及间骨缺如。

4. 颌小畸形，常在出生时即已有牙齿，多指（趾）畸形。

5. 染色体检查有助诊断

治疗：无特殊疗法，出生时或生后即死亡。

Cystic Fibrosis 综合征

译名：囊性纤维性变综合征

别名：①胰腺纤维囊性病；②胰腺囊性纤维性变。

概要：主要特征为慢性阻塞性肺部疾患，胰腺消化液缺乏及汗液中盐类浓度增加。多见于白种人。

病因病理：系隐性遗传。常见原因可能由于植物神经功能不全，酶的缺陷，先天性代谢紊乱，即钾、钠、氯的浓度增加和糖蛋白含量异常，引起某些分泌器官（肺、胰及涎腺等）的排出系统阻塞。胰腺泡和导管有大量嗜酸性物质，实质变性，广泛支气管阻塞伴继发感染。

眼部特征：

1. 视力丧失，中毒性视神经炎（长期应用氯霉素所引起）。视乳头周围毛细血管扩张。

2. 缺血性视网膜病变，视网膜静脉瘀血。

全身特征：

1. 肺部支气管扩张，反复发生感染，病情逐渐加重，可致肺气肿、慢性肺心病。

2. 体重不增或较轻（肠道吸收不良），腹泻（奇臭、量多的大便），腹胀，胰腺功能不足，营养不良。

3. 汗液中钠、氯增加，皮肤有咸味（具有诊断价值）。

4. 鼻息肉，精液缺乏，胆汁性肝硬变，新生儿肠梗阻，直肠脱垂。

5. X线检查常显示肺气肿及支气管周围浸润，支气管碘油造影可见明显的支气管扩张病变。

治疗：给予胰腺制剂，防止感染及对症处理。

Dalrymple 综合征

译名：达尔林普尔综合征

别名：①上睑退缩征；②上睑退缩；③睑裂增宽征；④Dalrymple－Stellwag（达－斯）综合征。

概要：本征主要特点为上眼睑退缩及睑裂增宽。

病因病理：由于患甲状腺机能亢进、严重的突眼病、脑炎后遗症、脑外伤中脑症侯群、中脑肿瘤等引起的提上睑肌纤维的紧张性收缩。

眼部特征：眼球向前注视时，睑裂增宽，角膜上、下缘暴露出巩膜，并伴有瞬目不充分。

全身特征：可能有甲亢、脊髓前角灰质炎脑干型及脑炎后遗症的体征。

治疗：对症处理。

Danbolt-Closs 综合征

译名：当一克综合征

别名：①肠源性肢皮炎综合征；②肠病性肢皮炎；③肠病性肢端上皮炎；④肢皮炎肠道病；⑤Brandt 综合征。

概要：1942 年，Danbolt 和 Closs 首先描述本征。主要特征为腹泻、皮炎及眼部病损，多见于婴幼儿。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，可能由于胰酶机能不足所致。

眼部特征：眉毛，睫毛脱落，睑缘炎，睑外翻，泪点阻塞。羞明，结膜炎，表浅性角膜混浊。

全身特征：

1. 对称性皮疹及皮肤糜烂。多侵犯颜面部、手、脚、肘、臂部。尤其是指（趾）甲周围。

2. 胃肠道功能紊乱，胃炎间歇性发作腹泻。

3. 先天生长发育迟缓，脱发、指甲营养不良，甲沟炎及甲沟周围炎。

4. 口腔颊粘膜有红色或白色小点或溃疡等，舌炎，口腔炎。

5. 实验室检查：血清锌仅为 20～60 微克/分升（正常为 70～110 微克/分升），皮肤活检及消化酶测定有助诊断。

治疗：

1. 主要为补充锌剂，硫酸锌每日 5mg/公斤，每日二次口服，疗效较好。

2. 双碘喹宁，胰酶制剂及维生素类口服，轻症者青春期后可缓解，重者多因营养不良，继发感染而死亡。

Dandy-Walker 综合征

译名：党一沃综合征

别名：①后颅凹脑积水综合征；②后颅窝型脑积水综合征；③第四脑室导水孔闭锁；④第四脑室侧孔一中孔闭锁综合征；⑤非交通性脑积水综合征；⑥导水管阻塞综合征；⑦Luschka Magendie 孔闭锁综合征；⑧Magendie 孔闭锁。

概要：1914 年 Dandy 和 Blackfan 报告了由于后颅凹囊肿引起的阻塞性脑积水病例。1921 年 Dandy 又有报道。1942 年 Taggartjk 和 Walker 进一步阐明了本病是由于第四脑室孔闭锁而导致慢性进行性脑积水。据统计，此类脑积水占有全部脑积水患者的 1～3%，多在出生后数周或三个月以内发病。

病因病理：由于第四脑室正中孔和侧孔的狭窄或发育不良，或脑膜粘连，使第四脑室积液储积，颅压增高，而发生第四脑室囊泡状扩张，将蚓部和小脑半球推向前方和侧方，小脑幕及横窦向上移位。引起高位窦汇区和颅后窝扩大。大小脑皮质首先受累，白质髓鞘破坏，神经胶质增生，偶见其他中线结构畸形。

眼部特征：斜视，上睑下垂，眼球向下，外展神经麻痹。视乳头水肿，继发性视神经萎缩。

全身特征：

1. 患儿可在三个月内逐渐出现进行性颅骨扩大和脑积水，前囟隆起，颅缝分离，头皮静脉怒张。

2. 一岁内可有癫痫发作，小脑症状和四肢痉挛性瘫痪，运动失调，腱反射亢进。

3. 智力低下，精神不振，心搏和呼吸缓慢，脊柱侧弯，脊髓积水。

4. 脑室造影，X 线头颅 CT 扫描有助诊断。

治疗：主要为脑神经外科治疗，可行脑脊液分流术，后颅凹的囊肿开放术，有时还可行扩大第四脑室分流术等。

Darier-White 综合征

译名：达一魏综合征

别名：①毛囊角化不良综合征；②毛囊角化病；③毛囊角化病综合征；④毛囊增殖性角化不良综合征；⑤鱼子酱样皮病；⑥胶胞子虫病；⑦Darier 病；⑧Darier I 综合征；⑨White 综合征。

概要：1889 年 Darier 和 White 分别有报道，后由 Jadssohn 提议命名为 Darier-White 综合征。本病是一种较少见的侵犯广泛、分布对称的皮肤病，病程进展缓慢，夏天时症状可加剧，男女均可罹患，儿童期发病。

病因病理：病因不清，常染色体显性遗传。有报道与维生素 A 代谢障碍有关。目前认为是张力微丝－桥粒复合体的合成、结构及成熟的缺陷。病理学提示皮肤表层角化不良，表皮各层细胞增生，在棘层与基底层之间有裂隙，并可见圆形细胞和谷粒细胞。

眼部特征：上眼睑及睑缘皮肤有角样皮疹，偶有结膜角化。双侧角膜上皮下浸润或角膜溃疡，白内障，弱视及眼球震颤（偶见），无夜盲。

全身特征：

1. 皮肤出现针头到豌豆大硬性红色丘疹、疱疹。以后变成结痂性丘疹，去痂后顶端呈脐凹状，可融合扩大成乳头瘤样，形成溃疡或化脓，感染可有恶臭味，偶可发展成恶性，受累部位常在头、面、颈、胸、额、肩、腋窝、腰部及腹股沟部。

2. 头部脂溢性皮炎，脱发，手掌、足底角化，偶见出血斑。

3. 身材矮小，智能低下，生殖器增殖性损害及发育不全，指（趾）甲脆裂伴纵向凹陷。

4. 颊粘膜，食道、肛门和生殖器粘膜可见白色脐状凹陷性损害。

5. 血中维生素 A 含量降低。X 线显示肺部弥漫性纤维化伴小结节病变（以下肺多见），偶见骨囊肿性改变。诊断本病应作皮肤活检及测定血中维生素 A 含量。

治疗：成人可用大剂量维生素 A 治疗二个月，以后用小剂量维持。局部可涂用溶解角质的软膏，一般效果较好。

Davis 综合征

译名：戴维斯综合征

别外：①葡萄膜炎—类风湿性关节炎综合征（Uveitis-rheumatoid arthritis Syndrome）；②眼色素膜—类风湿关节炎综合征。

概要：本征多见于儿童，成人也可发生，一般可分为急性复发性和慢性复发性两型。急性型临床表现较重，一年内可影响另眼，慢性型为前葡萄膜炎。常见于慢性多发性关节炎及虹膜睫状体炎合并慢性进行性关节粘连性脊椎炎的病例。

病因病理：病因不清，可能为全身性胶原性疾病。

眼部特征：眼痛，视力障碍、畏光、流泪巩膜炎，巩膜软化穿孔，带状角膜病，角膜后沉着物（由细小尖状至斑点状），虹膜睫状体炎、葡萄膜炎，玻璃体细点状混浊，脉络膜炎，黄斑部水肿及视乳头炎。

全身特征：

1. 各种不同类型的类风湿性关节炎。

2. 偶见肝脾肿大。

3. 实验室检查：血沉加快，20％的葡萄膜炎病人类风湿因子阳性。

治疗：抗风湿及对症治疗，全身及局部应用皮质类固醇激素。

Degos 综合征

译名：德戈斯综合征

别名：①皮肤恶性萎缩性丘疹综合征；②皮肤内脏综合征；③皮肤肠道综合征；④Degos 病；⑤Degos-Delort-Tricot 综合征；⑥Kohlmeier-Degos 综合征。

概要：1940 年，Kohlmeier 首先报道本征，1942 年 Degos 又进行了综述。这是一种罕见的皮肤一内脏疾病，主要特征为弥漫性瓷白色

皮肤，粘膜丘疹，反复性腹痛及多发性脑梗塞。多为男性，发病年龄在 20—40 岁。

病因病理：病因未明，可能为结节性多动脉炎的临床变异，免疫或自身免疫性疾患。病理可见皮肤的动静脉的内膜炎性改变，弹力层和中层均有不同程度受累，内皮细胞增生，表皮组织发生缺血性坏死。

眼部特征：间歇性复视，眼睑皮肤、球结膜可见白色无血管萎缩区，结膜毛细血管扩张及小血管瘤、视网膜脉络膜可有缺血苍白区，小片状脉络膜炎性萎缩，视盘水肿及视神经萎缩。

全身特征

1. 皮肤出现 2—15mm 大小、淡红色圆形丘疹。渐出现中心部结痂，形成萎缩性瓷白色中心。其周围毛细血管扩张。丘疹成批出现。累及部位为躯干、四肢、颈部等，偶见于面部、手掌和脚底。

2. 皮诊出现 3 年内可有急腹症，胃肠道受侵，腹膜炎（本病致死的常见合并症），剖腹探查时见全部肠管浆膜下和胃粘膜有大量黄白色斑点或浅表性溃疡，甚至穿孔。

3. 中枢神经系统受累，出现大脑及小脑进行性萎缩。

4. 口腔粘膜病变。

治疗：对症处理，大剂量皮质类固醇激素仅可使病情暂时缓解。但无根治办法，一般于两年内死于腹膜炎，仅有少数皮肤病变患者对生命无影响。

Dejean 综合征

译名：德詹斯综合征

别名：①眶底综合征（Orbital floor Syndrome）；②眼眶底综合征。

概要：1935 年，Dejean 报道本征，主要特征为上颌骨区剧烈疼痛，面部感觉异常及眼球突出。

病因病理：由于重力冲击眼眶，迫使眼球撞向眶底，使眶内压力剧增，而引起眶底骨折，或因感染、肿瘤、血管病侵犯颅底而引起本病。

眼部特征：复视，眼外肌麻痹，及眼球凹陷或眼球凸出。尚可见视乳头水肿，及视神经萎缩。

全身特征：

1. 可出现神经系统症状，上颌骨区剧痛，三叉神经 Ⅰ、Ⅱ 支所支配的区域麻木、恶心、呕吐。

2. X 线可见上颌窦模糊不清及骨折。头颅 CT 可助诊断。

治疗：病因治疗。

Dejerine-Klumpke 综合征

译名：代一科综合征

别名：①臂丛神经炎综合征；②臂丛神经炎；③下臂丛神经麻痹综合征；④Lower 神经根综合征；⑤Klumpke 综合征。

概要：1885 年，Dejerine-Klumpke 报道本病，主要特征为手臂疼痛，感觉障碍及同侧 Homer 综合征。

眼部特征：眼球内陷，上睑下垂，睑裂狭小，瞳孔缩小。

全身特征：

1. 手无力，手尺侧和前臂内侧感觉减退或过敏，血管营养障碍，疼痛，三头肌反射消失。

2. 前臂和手部骨间肌、尺侧屈腕肌、屈指肌和大小鱼际肌肉萎缩。

3. 肌电图及感觉诱发电位可助诊断。

治疗：病因治疗。

Dejerine-Roussy 综合征

译名：代一罗综合征

别名：①丘脑综合征；②丘脑感觉过敏性麻木；③后丘脑综合征；④豆状核后综合征。

概要：1906 年，Dejerine 和 Roussy 首先报

告了 4 例本征患者，并经尸检证实为丘脑病变。1959 年 Wolker 进一步详细综述了本病。其特征为病变对侧持续性疼痛，一过性偏瘫及眼痛。

病因病理：由丘脑受损造成。引起丘脑损害的原因有：局部出血、栓塞、肿瘤等。病理见丘脑出血、水肿。

眼部特征：

1. 偏盲，或出现 1/4 象限盲。瞳孔不等大，对光反应迟钝或消失。

2. 视力不同程度的减退，眼球运动受限，眼部常出现较明显的疼痛，眼压一般正常。

全身特征：

1. 病灶对侧肢体一过性轻度偏瘫及锥体束损害症状，肌强直，一侧肢体动作性震颤，手足徐动，舞蹈样动作，共济失调等锥体外系损害症状。

2. 病灶对侧肢体深浅感觉呈不同程度的丧失，有时出现自发性疼痛及感觉过敏。

3. 精神症状，患者智力低下，情绪失常，注意力减退，表情痴呆，动作语言迟缓。

4. 植物神经系统与内分泌功能障碍，常有嗜睡，膀胱机能障碍，血压调节及血管舒缩功能紊乱。

5. 气脑造影、头颅 CT 可显示丘脑肿瘤的位置及其侵犯的范围。

6. 依丘脑受损害的部位不同，1959 年 Walker 作出如下分类：(1) 前侧丘脑综合征：系外侧核后半部障碍，红核与丘脑下核受累，病人有感觉障碍，不随意运动等。(2) 后侧丘脑综合征：后外侧腹核及其周边部受到累及，临床主要表现为病人一过性偏瘫，深浅感觉障碍及共济失调。(3) 中丘脑综合征：系两侧内侧核障碍，表现为植物神经功能及精神障碍。

治疗：对症及病因治疗。如为丘脑肿瘤，可行手术摘除，本征预后不良，死亡率相当高。

Dejerine-Sottas 综合征

译名：代一索综合征

别名：①遗传性肌萎缩症；②进行性间质性神经病；③间质性一肥大性一进行性婴儿神经炎；④间质肥大性神经炎；⑤Gombault 综合征。

概要：1890 年，Dejerine 和 Sottas 首次报道了两姐弟病例，以后世界各地陆续有较多的报道。本征主要为遗传性神经间质增殖伴肌萎缩，多见于男性婴儿，少年亦有罹病。

病因病理：目前多认为是常染色体隐性遗传。病理可见周围神经横切面呈洋葱头样增殖，可能为代谢障碍所致。

眼部特征：可出现眼球震颤，眼肌麻痹，瞳孔缩小，对光反射迟钝或有 Adie 瞳孔及 Argyll-Robertson 瞳孔。为睫状神经及睫状神经节受累所致，偶见视神经萎缩。

全身特征：

1. 四肢远端对称性肌萎缩，一般由下肢开始，以后扩展至上肢，肌萎缩罕有越过膝或肘部者。

2. 四肢肌萎缩区麻木、疼痛无力，四肢末端深浅感觉障碍。

3. 还可出现骨骼畸形，如弓形足、马蹄内翻足、爪形手、脊柱后侧弯、皮肤母斑、皮下神经纤维瘤。

治疗：可试用激素，畸形可行手术治疗。

Dejerine-Thomas 综合征

译名：代一托综合征

别名：①桥脑橄榄小脑萎缩综合征；②橄榄桥脑小脑萎缩综合征；③脑桥一橄榄体一小脑综合征；④Dejerine-Andre-Thomas 综合征。

概要：1900 年，Dejerine 和 Thomas 报道本征。主要特征为小脑性共济失调，意向震颤及眼球震颤。多见于中老年人。

病因病理：病因不清，少数呈常染色体显性遗传，小脑皮质、中部小脑脚、桥脑、橄榄体、弓状核萎缩，脑干神经核和大脑皮质也可变性。

眼部特征：眼球震颤。

全身特征：

1. 缓慢出现进行性四肢和躯干运动失调，头和身体摆动，步态蹒跚，渐发展为共济失调、意向震颤、辨距不良等。

2. 智力低下，构音困难。

3. 晚期可有精神衰退，部分患者有震颤麻痹综合征或直立性低血压。

4. 深反射亢进，巴彬斯基氏征阳性，有时出现锥体外系症状。

5. 脑脊液压力增加，少数见颅神经麻痹。

治疗：对症治疗，大多数在5—10年内逐渐丧失独立生活能力，死于并发症。

De Lange Ⅰ综合征

译名：德·兰吉综合征Ⅰ型

别名：①先天性肌肥大一大脑综合征；②Brachmann-de Lange 综合征；③Cornelia de Lange 综合征；④Amsterdam 型变性综合征。

概要：1933年，De Lang 报道本病，主要表现为侏儒，短头，肝脾大等。

病因病理：病因不明，为先天性疾病，有人认为与染色体畸变有关，或呈常染色体隐性遗传。脑发育异常，胃肠道异常，偶见心脏畸形。

眼部特征：

1. 两眼距离远，内眦赘皮，上睑下垂，睑裂缩小，长睫毛，斜视，小眼球，眼球震颤。

2. 高度近视，慢性结膜炎，蓝巩膜，小角膜，角膜混浊伴泪液分泌少，瞳孔异常。

3. 视乳头色泽苍白，视网膜劈裂，偶可见视网膜母细胞瘤。

全身特征：

1. 身材矮小，短头或小头畸形，一字眉，口大齿疏，下颌短小，呈特殊面容。

2. 智力低下，严重生长障碍，音调低，哭声低。

3. 先天性对称性骨骼肌肥大，肌僵直和肌张力亢进，多发性骨骼异常。四肢异常，臂短，肘部屈曲，伸展受限，指趾畸形，手指小，猿掌状，拇指缺如。

4. 多毛症，妇女有乳房发育不全。

5. 锥体外系运动障碍，脑积水症。

6. 肝脾肿大，隐睾、心、肾和消化道畸形。常合并肠梗阻而死亡。

治疗：无特殊疗法。

De Myer 综合征

别名：①面部正中裂综合征；②额鼻发育不良综合征。

概要：本征主要特点为面部畸形。临床可分为四型：(1) 双眼眶距增宽，鼻梁宽，无鼻尖；(2) 上述症状加上鼻裂、上唇裂和腭裂；(3) 一型加上单侧或双侧鼻翼切迹；(4) 第二、三型混合。四种类型均有潜在的颅前裂，出生时即已存在。为散在发病。

病因病理：病因不明，无基因影响的先天性发育异常，各种面部畸形均取决于胚胎发育阶段所受的干扰。

眼部特征：斜视，双眼眶距过宽，无眼球或小眼球，眼球表面皮样囊肿，下睑赘皮。

全身特征：

1. 精神缺陷（占8%～12%）。

2. 额骨正中部有不同程度的缺损，额部脑膨出，“V”型发线延伸到前额。

3. 宽鼻梁，单侧或双侧鼻翼裂、唇裂及腭部正中裂。

4. 正中脂肪瘤和畸胎瘤。

治疗：无特殊疗法，可行整容手术，一般不影响寿命。

Dental-Ocular-Cutaneous 综合征

译名：齿—眼—皮肤综合征

概要：本征发现于一家族现存的20名亲属中，以牙根异常为主要特征。不同于眼—牙指（趾）及面—牙—指（趾）综合征。

病因病理：病因不明，可能与遗传因素有关，遗传方式尚未明确，除有外胚叶缺陷外，间充质组织也有改变。

眼部特征：下睑内翻，青少年型青光眼。

全身特征：

1. 全部乳牙和恒牙的第一磨牙都只有一个锥形牙根而没有牙冠。听力较差或丧失。

2. 毛发稀少，上唇呈弓形缺损，人中宽厚。

3. 并指（趾）、弯指，指甲有水平嵴状隆起，指（趾）骨关节皮肤色素沉着。

治疗：无特殊疗法，对青光眼可采取药物或手术治疗。

De Sanctis-Cacchione 综合征

译名：迪·珊—凯综合征

别名：①色素性干皮病—白痴综合征；②色素性干皮病—恶性肿瘤综合征；③干皮病性白痴综合征。

概要：本征为婴儿或幼童发病，主要特征为智能低下，小头畸形及脑电图异常。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传。病理检查可见上皮色素细胞形成发生障碍，导致基底细胞和鳞状细胞恶变，脑神经胶质增生，神经元缺失，脑小。

眼部特征：畏光流泪，睑外翻，角膜炎。

全身特征：

1. 皮肤对光线过敏，出生时皮肤正常，日光照射后发生红斑，继而出现皮肤斑点状色素沉着，疣状增殖，皮肤萎缩，最后出现基底细胞癌或鳞状细胞瘤，少数出现恶性黑色素瘤。

2. 智力低下，语言障碍，惊厥，痉挛性瘫痪。

3. 小头畸形，侏儒，性腺发育不全。

4. 颅X片示蝶鞍小，脑电图异常。

治疗：对症处理，出现肿瘤时应早期手术切除。

Devic 综合征

译名：德维克综合征

别名：①视神经脊髓炎综合征；②视神经脑脊髓病；③视神经脊髓炎；④眼脑脊髓病；⑤Devic 病；⑥Devic-Gauld 综合征。

概要：1894年，Devic 首先报道本病，为一种脱髓鞘疾病，多见于青壮年，无性别差异。其特征为双侧急性视神经炎合并截瘫。

病因病理：病因目前尚不清楚，有过敏、病毒和中毒等学说，但从脑脊液中分离病毒均未成功，它与中枢神经的退行变性、多变性和多发性硬化同属一类。其基本病理变化包括：髓鞘脱失，纤维变性，血管周围细胞浸润及神经胶质的胶质瘢痕血栓形成。

眼部特征：

1. 双眼先后出现急性视神经炎或球后视神经炎症状，视力突然减退（亦可呈慢性减退），部分病人可很快恢复视力，但一般多恶化，可致全盲。常伴眼痛。

2. 急性期瞳孔扩大，直接对光反射迟钝或消失，眼球运动时疼痛或压痛，但可随视力的好转而恢复。眼底早期视乳头正常或轻度视乳头炎表现，晚期视神经萎缩，眼球震颤，侵犯眼外肌者较少见。脱髓鞘病变侵及脑干，而幸存者可出现动眼神经、外展神经麻痹，也可出现双眼全眼肌麻痹。

3. 因脱髓鞘病灶不规则，其视野改变也多样，中心暗点最常见。另外尚有同向偏盲，象限盲和向心性视野缩小，生理盲点扩大。

全身特征：

1. 多呈进行性发病，在神经症状出现前先有特异性上呼吸道感染等。

2. 上行性脊髓炎。可损害脊髓任何平面，胸段多见，颈段次之，为横贯型。先为肢体麻木，而后截瘫，括约肌控制丧失，病变平面以下深浅感觉减退或消失。病变发展，瘫痪可再向上发展。

3. 可出现发热、头痛、麻木、意识障碍，软弱无力和麻痹、惊厥，甚至呼吸衰竭危及生命。

4. 实验室检查：可见脑脊液细胞（以淋巴细胞为主）和蛋白质的轻度增加。

治疗：皮质类固醇治疗有效。可以痊愈，但可复发，死亡率约50%。

Diffuse Keratases 综合征

译名：弥漫性角化病综合征

概要：本征包括皮肤及眼部症状，与Thibierge Weissenbach 综合征有类似之处，只是预后不同。与Rendu-Osler-Weber 综合征及伴有钙沉着症的进行性全身性硬化症也有联系，本文将其归为一类，而不混淆它们之间的轻微差别。

病因病理：病因不明。

眼部特征：眼睑皮肤疤痕状改变，视力损害（与角膜病变有关），角膜实质层结节状增厚，秋天加重，春季好转，先天性青光眼，视网膜静脉炎。

全身特征：

1. 小头畸形（CRST 综合征），指（趾）硬皮病。

2. 先天性鱼鳞癣，面部皮肤病。荨麻疹，主要为累及手部的皮下钙斑。

3. 耳聋，偶见皮肤、粘膜毛细血管扩张。

治疗：对症治疗。

Dimmer 综合征

译名：迪默尔综合征

别名：①钱币状角膜炎；②爪哇角膜炎；③Dimmer 病。

概要：1905 年，Dimmer 首先报告。主要特征是眼刺激症状及角膜病变，多见于青壮年，有季节性，大多数发病于8、9月份。因最早见于爪哇，故也称为爪哇角膜炎。

病因病理：病因不明，目前认为是8型腺病毒所致。也有报道为外伤所引起。

眼部特征：发病初期类似浅层点状角膜炎，出现眼球疼痛，羞明流泪，异物感，睫状充血及视力减退，角膜表层圆盘状浸润，形状类似钱币，中央部混浊厚浊，周围有灰色晕环围绕，最终边界变为清晰，经过缓慢，很少转为溃疡。

全身特征：无特殊表现。

治疗：局部滴用抗生素眼液及吗啉双胍眼液，主要为抗炎止痛及抗病毒治疗。

Di Saia 综合征

别名：①胎儿苄丙酮香豆素综合征；②苄丙酮香豆素综合征（Warfarin Syndrome）。

概要：本征出生时即有症状，主要特点为精神障碍，肌张力低下及抽搐。

病因病理：母孕期用苄丙酮香豆素，致使胎儿发育受到影响。

眼部特征：视力障碍，轻度眼距增宽。

全身特征：

1. 精神发育不全，肌张力低下，抽搐。

2. 出生后喂养困难，呼吸道感染。

3. 短颈，短指（趾），鼻梁低。

4. X 片示脊椎、骨骺、软骨的点彩状钙化。

治疗：对症处理。

Diver 综合征

译名：潜水员综合征

别名：①潜水员麻痹（Diver's Palsy）；②潜水员病；③压缩空气病（Compressed air illness）；④气栓病（Aeroem bolism disease）；⑤减压病（Caisson disease）；⑥高空病；⑦沉箱病；⑧Caisson 病；⑨Caisson 综合征。

概要：本征主要特征为各关节剧烈疼痛，呼吸困难，腹痛，偏瘫及复视。常见于沉箱工和潜水员。飞行员自地面迅速飞向高空（高于 8000 米）时也可发生本病。约 95%发生在减压后三个小时之内。

病因病理：人体在高气压环境中作业时，突然转回到正常气压，因减压过速，致使组织和血液内溶解的氮气释放而形成大量气泡，导致血液循环障碍和组织损伤。

眼部特征：

1. 复视，一过性视力丧失，眼球震颤，视野缩小，结膜下出血。

2. 晶状体前、后囊下皮质有小泡及灰白色混浊形成，视乳头水肿，视神经萎缩，脉胳膜出血，视网膜出血及血管变细等改变，但较少见。

全身特征：

1. 皮肤瘙痒，灼热感，皮肤颜色斑花及青紫斑，有时可见皮下气肿。

2. 胸闷，呼吸困难，心动过缓，低血压，剧咳，咯血，紫绀等肺血管栓塞症状。

3. 剧烈的关节酸痛，肢体运动障碍。

4. 头痛，头晕，耳鸣，耳聋，恶心呕吐，共济失调，失语，休克，昏迷，偏瘫等，甚至昏迷死亡。膀胱机能麻痹，尿留，下肢感觉障碍，大小便失禁或潴留，甚至发生完全性截瘫。

5. 腹痛腹泻。

6. 慢性减压病。指多次发生轻型减压病，未经治疗或治疗不彻底，血液内仍有气泡存在的情况。

治疗：高压氧舱治疗为主，辅以支持、对症疗法，正确诊断，及早治疗，预后多较好，少数严重者可有后遗症，如股骨头无菌性坏死等。

Dominant Albinoidism 综合征

译名：显性类白化病综合征

概要：本征出生时即已存在。主要特征为皮肤粉红色，眼底点状色素沉着，一般多在早年死亡。

病因病理：病因未明，常染色体显性遗传。

眼部特征：眼蓝色，无眼球震颤和畏光，视力轻微减退或正常，虹膜透照显示点状色素沉着，眼底可见点状色素沉着。

全身特征：

1. 皮肤呈粉红色或红白色。

2. 血清酪氨酸及 β 黑色素细胞刺激水平不明。

治疗：无特殊疗法。

Donohue 综合征

译名：道劳汗综合征

别名：①怪颜貌综合征；②矮妖精（Leprechaunism）综合征。

概要：多见于女性，外貌特殊，出生后即显，且不能长高，像爱尔兰童话中的矮妖精，故而命名。

病因病理：可能是常染色体隐性遗传。病理检查主要为脑垂体嫌色性细胞，卵巢的卵泡过早成熟，骨髓成熟较晚，全身性淋巴细胞减少。

眼部特征：眶距增宽。

全身特征：

1. 精神发育不全，身材矮小，黑棘皮病，皮下脂肪减少。

2. 鼻宽，耳大，多毛症。

3. 性早熟，外生殖器及乳头肥大。

4. 肝大，多发性血管瘤，内分泌代谢异常，血糖低，促性腺激素低。

5. 17 酮类固醇增加。

治疗：对症治疗。

Double Whammy 综合征

译名：双重晦气综合征

别名：①眼球随意突出；②眼随意前突综合征。

概要：1960 年，Berman 提出本征，此命名不适用于某些疾病的眼球突出，而专指具有迫使眼球前突的能力，直到上下眼睑后退到眼球赤道之后。主要特征为单眼或双眼可随意前突、缩回。

病因病理：眼轮匝肌不断收缩，所有眼直肌松弛，上斜肌和下斜肌收缩，造成眼前突。但 Frtedenwald 指出，婴儿因产钳伤而致眼球突出者为非随意性。

眼部特征：单眼或双眼同时随意脱位，是由于上下斜肌收缩和所有直肌松弛的结果。此时，上下眼睑滑到眼球赤道后，眼球向前突出，由于眼轮匝肌轻度收缩而使眼球固定在前突位上。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法，据报道，眼球突出数年后，无明显眼球和视神经损害。有介绍眼球复位方法是令病人眼球内侧旋转，则内收的眼球可复位，向对侧转动，则另一侧眼球也复位。

Down 综合征

译名：当恩综合征

别名：①先天愚型综合征；②先天愚型；③先天愚型痴呆；④先天愚型伸舌痴呆征；⑤伸舌样白痴；⑥蒙古样白痴；⑦蒙古型综合征；⑧染色体 21—三体型综合征；⑨三体综合征；⑩21 三体型综合征；⑪G_1 三体型综合征；⑫Down 病。

概要：1846 年，Seguin 首先报告本病，1866 年，英国医师 Down 对本病做了全面系统的描述，当时曾根据患儿的外貌称此病为“蒙古人症”。1959 年，Lejewne 等人证实本病是 G 组 21 号染色体三体引起，1966 年将本征统称为先天愚型或 Down 综合征。国内 1963 年苏祖斐等人首先报道本病，至今约有 1616 例，群体发病率约为 1～1.2‰。本征是常染色体发生畸变而引起的胚胎性脑发育障碍，导致智力低下身体结构异常的一组病征。男多于女。主要特征为智力低下，矮小，蒙古样面容及眼部病变。

病因病理：一般认为是由于第 21 号染色体不分离，使 21 号染色体为 3 个，比正常人多了一个染色体。影响染色体不分离的因素有：母亲的生育年龄高，并于妊娠期多有接触化学药物和放射线照射的病史；病毒感染，妊娠前后服用避孕药、解热止痛药，以及遗传因素等。根据染色体的异常形式，可将本病分成三型：Ⅰ. 21—三体型；Ⅱ. 嵌合型；Ⅲ. 易位型。

眼部特征：

1. 内眦赘皮的发生率最高，国内约 100%，较国外高近一倍，双眼眶距过宽，眉毛稀少，睑裂扁窄并向内下斜，常有睑缘炎，睑内翻，斜视和眼球震颤也较常见。屈光不正（多为近视），超过 6 个屈光度的高度近视约占 10—30%，散光（较少见）。

2. 晶状体混浊，可随年龄的增加而加重。混浊形态有片状、丫形、扇形、小点状等。

3. 国外报道本病，虹膜上出现灰白色稍隆起小白点称为 Brushfield 氏斑，但国内却少有发现。另外尚可见色盲、黄斑部裂孔等。

全身特征：

1. 生后不久即出现本征的特殊面容：短小头型，枕骨扁平，鼻小，鼻梁扁平，口半张开，舌常伸向口外，舌大而厚，流涎多，呈现出一种愚痴外观。

2. 上颌发育不全，高腭弓，悬雍垂分叉。

3. 智力低下，发育迟缓，身材短小，四肢短小，颈短，腹大。骨骼异常。特别是颅骨和长骨，小指末端向内弯曲，中间指骨较正常短宽，拇指分开与第二指之间距离增宽；有像猿猴样掌纹。手掌纹横贯称"贯通手"。脚底纹理似乎比正常人稍为粗大，趾纹中拇趾球区有胫侧的弓状纹。

4. 肌张力减退，四肢关节过度伸展。

5. 10～15％患者有先天性心脏病，其中室间隔缺损为常见，生殖器发育不良，如隐睾、阴茎小，不生育。

6. 消化道发育异常，脐部凸出，有时出现脐疝。

7. 免疫能力低下，易并发感染及传染病。

8. X片可见小指中节骨发育不全，第一掌骨远端和第二掌骨近端有不规整的凹陷，在侧位片可见腰椎体的垂直径增加，前后径减少。

治疗：可适用维生素B_1、B_6、叶酸、r—氨酪酸、甲状腺素、谷氨酸及苯丙酸诺龙等药物治疗，促进智力发育与提高肌力。眼部可对症治疗。

Doyne 综合征

译名：多英综合征

别名：①蜂窝状视网膜变性综合征；②Doyne 蜂窝状视网膜营养不良（Dystrophy of doyne honeycomb retinal）；③Doyne 蜂窝样变性；④Doyne 蜂窝状脉络膜病；⑤Doyne 蜂窝状脉络膜炎；⑥Doyne 脉络膜炎；⑦Halt House-Batten 综合征。

概要：1899年，Doyne 首先报告，主要特征为进行性视力减退及眼底病变。多累及双眼，常见于30岁左右的女性。

病因病理：病因不清，常染色体显性遗传。病理可见 Bruch 膜呈结节状增厚。

眼部特征：75％患者双眼视力先后呈进行性减退，视乳头周围、黄斑区、眼底周边部可出现许多大小均匀的白色白点状病灶，具有特征的是白色小体出现在视乳头鼻侧。40～50岁时斑点增多，最后可融合在一起，产生白色的萎缩区。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法，对症处理，如果至35岁时，黄斑区未受累，可认为是预后良好的征象。

Drummond 综合征

别名：①蓝尿布综合征（Blue Djaper Syndrome）；②特发性高钙血症；③原发性高钙症（Idiopathic hypercalcaemia）；④高血钙症合并肾脏变性病（Familial hyperalcaemia with nephrosis）；⑤高血钙—肾钙沉积—吲哚尿综合征。

概要：1964年，Drummond 报告本病。主要特征为精神发育不全，侏儒，颅腔狭窄，高血钙及钙化性肾功能不全。多在1岁之内发病。

病因病理：家族性隐性遗传，有认为维生素D中毒所致，是一种代谢障碍。多数学者认为肠道内色氨酸运输不良的病人，色氨酸降解可引起吲哚和靛苷尿的增加，靛兰氧化后将布染成蓝色，肾脏病理改变为皮质钙化性肾功能不全，髓质有肉芽肿，肾小球周围纤维变性。

眼部特征：视力减退，斜视，内眦赘皮，眼球震颤，视乳头水肿，视神经萎缩，视网膜周边部萎缩，视神经孔骨管硬化（偶见）。

全身特征：

1. 侏儒，小儿呈小精灵样面容，鼻梁下陷。

2. 智力低下，精神发育不全，颅骨狭窄，骨硬化。

3. 厌食，恶心，呕吐，便秘。严重病例可见软弱无力，苍白，多尿及肾功能衰竭。

4. 实验室检查：高血钙症，吲哚尿。

治疗：限制钙摄入，眼科对症治疗，预后差，常因肾钙化和肾功能衰竭而死亡。

Duane 综合征

译名：杜安综合征

别名：①眼球后退综合征；②眼球后缩综合征；③眼球后退运动综合征；④先天性眼球陷没；⑤内直肌神经支配矛盾；⑥后退性斜视；⑦Duane 先天性眼球后退综合征；⑧Stilling 综合征；⑨Türk-Stilling 综合征；⑩Stilling-Türk-Duane 综合征。

概要：1887 年，Stilling 首先报告本病，1896 年，Türk 又有较多报道；1905 年，Duane 对本病做了综合分析，至 1948 年 Danis 已收集了 229 例。国内 1962 年、1964 年已有学者报道，到 1979 年止《中华眼科》杂志已有 20 例报道。本征特征为水平运动受限，内转时眼球向后退缩，同时伴有明显上转。女性多见，男女比例为 3：2，约 85％为左眼发病。

病因病理：常染色体显性遗传疾病。过去认为本病有以下几种原因：(1) 外直肌腱膜异常，外直肌成为一无弹性的索带。(2) 外直肌发育不良，合并内直肌发育肥大。(3) 内直肌止端附着点向后等。近年根据肌电图检查，认为是外直肌受异常神经支配所致。由于神经支配异常，外直肌不能行使外转功能，内转时同内直肌收缩，外直肌也同时收缩，因此造成内转受限制和眼球后退。至于内转时产生上转和下转现象，Simonsz 用 CT 扫描证实为外直肌在眼球嵴上滑动引起。

眼部特征：

1. 眼球外转受限或完全不能，眼球内转受限，眼球内转时眼球退缩。

2. 部分患者眼球内转时眼球明显上转或下转，眼球外转时眼球轻度突出，轻度睑下垂，睑裂变小，睑裂开大，受累眼辐辏无力，约有 38％伴有斜视，内斜较多，严重病例可见集合功能不足。

3. 尚可伴有眼部其他异常，如：屈光不正，小眼球，眼球震颤，高度远视，圆锥角膜，小角膜，先天性白内障，虹膜异色，瞳孔偏位，有髓鞘神经纤维及眼部组织缺损。

本征可分为三型：Ⅰ型病侧眼球外展麻痹，Ⅱ型内收麻痹，Ⅲ型外展麻痹和内收麻痹并存。1984 年，国内曾有人报道一例变异型眼球后退综合征，其表现为右眼外转时无障碍，其他同眼球后退综合征。

全身特征：可有面神经麻痹，颜面半侧发育异常，耳、齿畸形，腭裂，听力异常。骨骼畸形，脊柱侧弯，隐性脊柱裂，脊髓空洞症、Klippel－Feil 综合征等。眼肌电图检查有助诊断。

治疗：对于轻症者，因无明显痛苦可不予治疗，对于显著内、外斜视者可行常规水平肌手术。对于内转时明显上转或下转者可行：(1) 后徙两条水平肌到赤道部。(2) 眼球赤道部后固定外直肌。(3) 外直肌 Y 形劈开移位术。1989 年国内有学者报道了 10 例行外直肌 Y 形劈开移位术者，对明显眼球后退者，行外直肌中度后徙合并 Y 形劈开移位术，收到满意效果。另外，肌电图呈现反常性神经支配时，禁忌矫形手术。

附一　Duane Ⅰ综合征

此型相当于 Lyle B 型或 Malbran Ⅰ型，第一眼位为隐斜或轻度内斜视，内转及外转均受限，外转受限较为显著（只能到达中线）。

眼部特征：

1. 内转稍受限。外转显著受限。

2. 当企图内转时，眼球后退，睑裂缩小，企图外转时，眼球向前突出，睑裂开大。

3. 当眼内转时可合并上转或下转。被动牵拉试验，内转位可大于自主转眼时的程度。

4. 肌电图检查可见内转时放电最大，外转时放电最小。

全身特征：可能有头转向患侧的代偿性头位。

附二　Duane Ⅱ综合征

与第一型相同，但内转完全正常，仅外转受限及轻度第一眼位异常，此型相当于Lyle C型或Malban Ⅰ型。

眼部特征：

1. 内斜眼内转正常，眼球向内转时，向后退缩，睑裂缩小。外转时受限，眼球稍突出，睑裂开大。

2. 眼球内转时合并上转或下转，被动牵拉试验，外转不能达到大于自主转眼时的程度。

3. 有单眼内斜视或交替性内斜，或内隐斜。

4. 肌电图检查可见内转、外转时均有最大放电值。

全身特征：可能有代偿性头位。

附三　Duane Ⅲ综合征

此型有外斜视，内转及外转皆受限，但内转受限较外转显著，只能达中线。

眼部特征：

1. 眼球内转时显著受限，外转稍受限。

2. 内转时睑裂缩小，眼球内陷，外转时可见睑裂开大，眼球突出。

3. 被动牵拉试验可见内转及外转时皆不能大于自主转眼时的程度。

4. 肌电图检查、病眼企图内转时，内直肌、外直肌同时有很强的极其类似的放电现象。

Dubin-Johnson综合征

译名：杜一约综合征

别名：①慢性自发性黄疸（Chronic Idiopathic Jaundice）；②特发性黄疸综合征；③黄疸一肝色素沉着综合征；④黑色肝一黄疸综合征；⑤Dubin-Sprinz综合征；⑥Sprinz-Nelson综合征。

概要：主要特点是间歇性黄疸、腹痛，肝脏呈墨绿色，多发病于青少年时期。

病因病理：常染色体隐性遗传，为家族性代谢障碍，由于肝脏不能排泄结合胆红素及其他有机阴离子之故，肝活体组织检查见肝脏呈灰黑色，肝细胞特别是中央小叶区有黑色素样物质沉着，无炎症或纤维化。

眼部特征：婴儿最先见到结膜及巩膜黄疸。

全身特征：

1. 右季肋部腹痛，疲乏无力，恶心甚至呕吐（饮酒、妊娠、强劳动可诱发加重）。便秘，上腹饱胀和疼痛，食欲减退。

2. 间歇性黄疸发作，肝脏轻度肿大及触痛。

3. 实验室检查：血清胆红素增加，胆汁的排泄及尿胆原在尿中增加，肝活检有助于诊断。

治疗：无特殊疗法。为先天性良性疾病，无需手术。

Dyscontrol综合征

译名：控制障碍综合征

别名：①脑功能低下综合征；②脑功能障碍综合征。

概要：主要特点为行为狂躁，性暴行，癫痫及记忆力减退。

病因病理：多与脑部局灶性病变有关，神经系统肿瘤是产生这种行为的原因。

眼部特征：大多数患者有阅读困难及视野缺损。

全身特征：

1. 盲目的肉体残暴行为，少量饮酒后便出现行为躁狂，性暴行，常有自发性事故发生。

2. 颞叶性癫痫发作，记忆力丧失，幻觉，

失眠、抑郁，说话困难。

3. 脑电图、脑室造影及头颅CT扫描提示脑部病变，还可有脑局灶性萎缩。

治疗：禁止饮酒，主要为明确病因及对症处理。

Eales 综合征

译名：伊耳斯综合征

别名：①视网膜静脉周围炎（Retinal reriphlebitis）；②视网膜血管炎周边型；③视网膜血管炎；④青年性复发性视网膜出血；⑤青年性反复性视网膜玻璃体出血；⑥青年性视网膜血管病；⑦Eales 病。

概要：1873 年，Perls 首先描述了本病。1882 年，Eales 发现本病的眼内出血与视网膜静脉的改变有关，并称之为 Eales 病。主要特征为视力突然下降，视网膜出血，视网膜静脉周围的改变，玻璃体出血及增殖性视网膜炎。一般仅静脉受累，双眼常先后发病，并反复发作。多见于 20～30 岁的男性青年。

病因病理：病因未明，过去认为与结核有关，近来研究表明本病与免疫反应有关。由于血液中含氧不足，视网膜组织因缺乏足够的营养和氧，从而引起血管痉挛和视网膜水肿，小静脉通透性和毛细血管脆性增加，发生反复性渗出与出血。

眼部特征：临床一般分为 5 期：

①初发期（出血前期）：此期视力一般不受影响，多无自觉症状或仅有飞蚊症。眼底病变多局限于视网膜周边部。可见有大小不等、境界不清的灰白色渗出物，静脉纡曲、扩张，并伴有白鞘。静脉旁出现细小点状出血，有时在血管末端有血管瘤出现。

②出血期：视力迅速减退，甚至仅有光感，眼底可见静脉附近有播散性的火焰状或片状出血。视网膜水肿。如发生大量出血则血液可浸入玻璃体内，严重者可积满玻璃体。此时眼底窥视不清，眼底镜下仅呈现红色反光。常因眼内容物突然增加，眼压急剧上升而发生继发性青光眼。

③吸收期：出血逐渐吸收减少，约一个月左右可完全吸收，或遗留少数玻璃体混浊。一般能恢复相当视力，若再次出血，视网膜或玻璃体可逐渐发生机化。

④机化期（增殖性视网膜炎）：由于眼底反复出血和渗出，结缔组织渐次增加，呈现条索状、降落伞状或球状形态。结缔组织一端附着于视网膜或视神经乳头上，另一端漂浮于玻璃体中。视力可因玻璃体混浊的程度及机化物是否遮盖黄斑而定。

⑤末期：结缔组织的收缩与牵拉作用，可造成局限性继发性视网膜脱离，也可并发白内障及青光眼，视力严重损害。

全身特征：偶伴共济失调，感觉异常，语言障碍。

治疗：

1. 主要以病因治疗为主。结核患者做抗结核治疗。尽量减少活动，眼底有新鲜出血的病人，应卧床休息。

2. 葡萄糖酸钙、维生素C、芦丁及止血药物。吸收和机化期可给予尿激酶、复方樟柳碱等结膜下或球后注射。

3. 玻璃体机化条索严重影响视力者，可行玻璃体切割手术。如发生白内障及视网膜脱离，可行白内障摘除术及视网膜复位手术。

附一　Eales 病中心型

此病仅限于视乳头及视乳头周围视网膜静脉的炎症。眼底检查可见视盘及其周围的视网膜水肿，视网膜静脉纡曲、扩张、视网膜出血。但无并发症及玻璃体出血发生。

附二　Eales 病周边型

别名：视网膜静脉周围炎

1965年，Charamis及Agarwal又将其分为Ⅳ期：Ⅰ期：视网膜周边部轻度静脉周围炎，可见有极少量的出血点，无并发症。Ⅱ期：周边部视网膜静脉炎症范围扩大，并累及较大的血管，出血较以前增多，并可有玻璃体混浊。Ⅲ期：视网膜新生血管形成。第Ⅳ期：视网膜、玻璃体大量反复出血，形成增殖性视网膜炎，并出现并发症，如视网膜脱离，并发性白内障等。

附三　原发性视网膜静脉周围炎

别名：原发性Eales病

此病好发于青年男性，但亦可见于任何年龄。为原发于视网膜本身的炎症所致的静脉周围炎。其临床主要特点：(1)视网膜炎症明显，视网膜水肿，渗出较多，静脉旁可有放射状或火焰状出血。(2)视网膜静脉两侧伴有宽窄不一的白鞘，纡曲、扩张或呈腊肠状。(3)经治疗炎症可得到控制，预后好，一般很少复发。

附四　继发性视网膜静脉周围炎

别名：继发性Eales病

本病为继发于眼局部或全身性疾病的视网膜静脉周围炎。Duke-Elder将本病分为Ⅱ型：Ⅰ.继发于葡萄膜炎的视网膜静脉周围炎；Ⅱ.继发于全身的视网膜静脉周围炎。能引起本病的葡萄膜炎，主要以后葡萄膜炎症为多见。其他尚可见眼部带状疱疹，葡萄膜炎的症状与体征。

全身特征：结核、立克次体病，阿米巴病、梅毒等。

Eaton-Lambert综合征

译名：爱—朗综合征

别名：①恶性肿瘤合并肌无力综合征；②肌无力综合征；③类重症肌无力综合征；④支气管癌—肌无力综合征；⑤癌性肌无力综合征；⑥癌性神经肌病；⑦假性肌无力；⑧眼部肌阵挛；⑨眼肌阵挛综合征。

概要：1956年，Eaton和Lamber报道本病。此病多见于恶性肿瘤患者，通常伴发癌转移或神经功能直接受损。主要表现为肌无力。好发于40岁以上的男性。肺癌以外的癌症引起者，则多见于年轻人，可先于肺癌而表现出来，故有助于肺癌的早期诊断。

病因病理：多数学者认为本征是由于癌症时的病毒感染或血液循环障碍所引起的一种神经肌肉接头功能异常、运动神经纤维终板与肌肉接合处的退行性变，同运动神经末稍释放乙酰胆碱障碍有关。也有人认为和环式单磷酸腺苷代谢异常有关。

眼部特征：眼外肌阵挛或麻痹，视力减退，眼轮匝肌肌力弱，提上睑肌受累时出现睑下垂(偶见)，眼球向各个方向运动的范围减少。Bells现象阳性，球结膜充血，角膜雾状混浊及上皮损伤，角膜知觉减退，瞳孔缩小。

全身特征：

1. 消瘦、疲劳感和下肢及躯干肌无力，偶见延髓支配肌轻度受累。

2. 主动运动数秒后，肌力暂时性增加。50%病人有口干燥感，约1/4病人有轻度吞咽困难。声音嘶哑和发音障碍。

3. 对箭毒异常敏感，对胆碱脂酶抑制剂无反应，腱反射减弱或消失，约1/3患者合并周围性感觉异常，约半数病例可发生阳痿或麻木感。

4. 做肌力试验可显示出一种特征性变化：即反复运动，可增强肌力，待休息下来，便重新陷入一种肌无力状态。

5. 药物试验：对d－南美防己硷敏感，对新斯的明无效。

6. 肌电图所见同重症肌无力相反，即单个电刺激诱发的动作电位低于正常，高频连续电刺激引起高辐动作电位，休息后再度降低。

7. 痰找癌细胞、胸X线片、支气管镜和造影，CT等有助于肿瘤的诊断。

鉴别诊断：

1. 应与重症肌无力相鉴别，重症肌无力对新斯的明敏感，而本征则对d—南美防己碱敏感，对新斯的明无反应。

2. 应与多发性肌炎、皮肌炎、多发性神经炎及癌组织转移和侵袭所造成的种种神经系统疾病进行鉴别。

治疗：

1. 盐酸胍、咖啡因，可改善肌无力症状，癌肿应放射治疗或化疗，必要时手术切除。

2. 一旦切除肿瘤，肌无力症状即可消失，因肌无力可较肺癌先出现，故应早期行X线胸部检查。

Edward 综合征

别名：①染色体16—18三体综合征（Trisomy 16—18 Syndrome）；②三体型—18综合征；③E—三体综合征。

概要：本病较常见，初生婴儿中发病率约占有1/4 000～1/5 000，胎儿期即发病，约50%在出生后二个月内死亡，男女比例约为1∶3。

病因病理：染色体为47个，额外一条染色体在E组18号，也有报告位于16、17号者。大多数患儿父母年龄较大，在卵子形成过程中第18号染色体不分离是本病发生的主要原因。

眼部特征：

1. 斜视，黑朦，两眼分离过远，内眦赘皮，睑裂狭小，小眼球，眼球突出，单侧上睑下垂。

2. 角膜混浊，先天性青光眼，晶状体混浊。脉络膜视网膜病变，视神经萎缩。脉络膜和视神经缺损（罕见）。

全身特征：

1. 智力低下，精神发育不全，大小脑异常，头部窄长，枕部凸突，脑膜膨出，胼胝体发育不良。

2. 出生后瘦小虚弱，体重增长不足，喂养困难，5.99%有先天性心脏病，以室间隔缺损和动脉导管未闭最常见。

3. 小颌畸形，口小，唇裂，腭裂，高腭弓，耳畸形且低位，弯颈。

4. 皮肤纹理有特异变化，手指有6～10个弓状纹，指过度曲屈，3、4指紧贴手掌，2、5指叠于其上，呈特殊姿势握拳，此特征有诊断意义。船形足，偶有并指（趾）。

5. 全身肌张力高，肢体常处于强直屈曲位。

6. 脐疝和腹股沟疝，食道闭锁，肝外胆管闭锁，异位胰腺组织，结肠旋转不良。肾脏异常，马蹄肾，隐睾，小阴唇小。

7. 胸骨短小，脊柱裂，骨盆狭小，髋关节外展受限。

8. Meckel 憩室，多毛症，先天性血小板减少症。

治疗：无特殊疗法。

Ehlers-Danlos 综合征

译名：埃勒斯—丹娄斯综合征

别名：①全身弹力纤维发育异常综合征；②弹力性皮肤；③弹力过度性皮肤；④真皮弹力过强；⑤皮肤弹性过度综合征；⑥橡皮人综合征；⑦橡胶样皮肤病；⑧皮肤松弛症；⑨先天性结缔组织发育不良综合征；⑩关节松弛—皮肤毛细管破裂—皮肤松弛综合征；⑪印度橡胶皮肤综合征；⑫Danlos 综合征；⑬Meekeren-Ehlers-Danlos 综合征；⑭Van Meekeren 综合征Ⅰ型；⑮Sack 综合征；⑯Sack-Barabas 综合征。

概要：1682年，Van Meekeren 首先报告本病。1901年，EhLers 报告本病合并关节活动度过大。1908年，Danlos 又补充指出本病常并发假性肿瘤。后来，多称此征为 Ehlers—Danlos（简称ED）综合征。它是一种出生时即

已存在的遗传性弹力组织发育异常的疾病，两性均可罹患，主要特征为皮肤弹性过强，皮肤和血管脆弱，以及关节松弛三大主征的一组病征。可分为关节和皮肤两型。

病因病理：病因机制尚不十分清楚，为常染色体显性低外显率遗传，有时为隐性遗传，病理示表皮和真皮均明显变薄，通常为胶原纤维减少且排列不规则，弹性纤维相对增多，皮下及关节韧带发育不良。

眼部特征：

1. 眶距增宽，斜视，眼部皮肤变脆，弹性过强，眼周皱襞过多，内眦赘皮，眼外肌张力减退，上睑易翻转，睑外翻。蓝巩膜。

2. 近视，小角膜，晶体脱位（悬韧带松弛所致），血管样条纹，Brachs 膜变性，黄斑部变性，脉络膜、视网膜出血，增殖性视网膜炎，继发性视网膜脱离和球后血肿，玻璃体出血也很常见，偶见眼压升高。

全身特征：

1. 本征生后即有，但多在幼年出现症状，典型病人皮肤柔软如鹅绒样，有如橡皮筋一样牵拉出很长皮襞，放松后迅速复原，皮肤易碎裂，难于缝合，愈合缓慢，并可出现疣样假性肿瘤。

2. 关节过度伸展为本病重要特征，易脱臼和关节积血，韧带撕裂。由于结缔组织缺陷，患者很易出血，可有自发性动脉瘤破裂，出血有致命性危险。

3. 可有神经系统症状，先天性心脏病，先天性内脏畸形，凝血时间延长，伤口愈合不良，肌张力减退，齿发育不全，先天性髋关节脱位。脐、股、腹股沟疝等。目前将本病分为七个类型：①ED Ⅰ（重症型）：最多，占Ⅰ-Ⅴ型全部病例的53%。为常染色显性遗传，皮肤伸展过度，易挫伤。全身性关节活动范围明显增大，其原因为胶质分子间架桥的障碍。②ED Ⅱ（轻症型）：此型为第Ⅰ型的轻型，表现较轻，占35%，仅限于手和足的关节活动过度；③ED Ⅲ（良性活动过度型）：关节活动度显著增强，伴有后遗症，而皮肤与骨骼的改变轻微，约占12%。④ED Ⅳ（瘀斑型或称做Sack 型；Sack-Barabas 综合征）：中度或轻微关节受累，皮肤无伸展过度，但极菲薄，皮下静脉呈网状，显现易见，广泛性瘀斑，骨性突起处有色素性瘢痕，有因内脏破裂而致死者。患者一般很少能活到 20 岁，发病率占Ⅰ－Ⅴ型的 40%。⑤ED Ⅴ（X 连锁伴性型）：皮肤伸展过大，颇似第一型，而关节的可动性较局限，血管脆性为中度，经对纤维母细胞的培养研究表明，其赖酰氧化酶活性低至正常的 15～30%。⑥ED Ⅵ（羟赖氨酸缺乏性胶原型或眼型；马凡样过动综合征；常染色体隐性型）：除本征主要症状外，有晶体脱位，视网膜脱离，蜘蛛状指，脊柱侧弯等。马凡样症状，胶原中羟赖氨酸减少。⑦ED Ⅶ（先天性多发性关节松弛型；前胶原持续存在型）：可能为常染色体隐性遗传，以关节松弛为主要症状，皮肤和血管中度异常，侏儒症，P－胶原肽酶缺损。

治疗：主要是对症治疗，以支持疗法为主，尽可能避免眼部、关节和皮肤损伤。

Ellis-Van Creveld 综合征

译名：艾一范综合征

别名：①软骨外胚层发育不良综合征；②先天性软骨钙化障碍心脏病综合征；③中胚--外胚层发育异常综合征；④ 肢端发育不良综合征Ⅱ型；⑤Ellis-Van Creveld 先天畸形综合征；⑥Ollier 综合征；⑦Siemen 综合征。

概要：1933 年，Mointosh 首先报告本病，1940 年，Ellis 和 Van Creveld 又报道二例，并详加描述，故后人称其为 Ellis-Van Creveld 综合征。本征具有软骨发育不良，外胚层发育异常，多指（趾）畸形三大主征，并伴下肢畸形、心脏畸形和智力低下等症状。

病因病理：常染色体隐性遗传，约 25%的病人为近亲结婚的后代。目前有学者认为是胚胎期的间胚层外胚叶形成异常，影响有关组织

脏器的成长与发育而造成。

眼部特征：眉毛细，内斜视，先天性白内障及虹膜缺损。

全身特征：

1. 软骨发育不全是最主要的症状，多指（趾）畸形，四肢短小（特别是近端），肱骨、股骨常呈弯曲状，胫骨干近心端扩大，为一特征性变化，膝外翻，掌骨融合，骨性侏儒。躯干多正常。

2. 多指（趾）畸形，手几乎全部具有此种多指畸形，而脚多趾畸形者仅占本征患者总数的 1/3。牙齿发育不全，鞍鼻、口唇外翻。

3. 外胚层发育异常，指甲薄而有皱纹或呈匙形，因汗腺缺乏而发生"无汗症"，皮肤干燥，皮脂腺缺如，泪腺、唾液腺均受损而分泌减少。毛发稀少，特别是眉毛和阴毛稀而细。

4. 智力发育低下，免疫功能不足，易合并感染。

5. 约占 50% 的病例合并有先天性心脏病，常见房间隔缺损，其次为室间隔缺损，生殖器畸形，隐睾，尿道上裂及下裂等。

治疗：对症处理。

Elsahy-Waters 综合征

译名：艾一瓦综合征

别名：鳃骨骼生殖器综合征。

概要：特征为小头，面正中部发育不良及马鞍鼻。

病因病理：病因不明，可能为常染色体隐性遗传或伴性遗传。

眼部特征：眶距过宽、斜视，轻度上睑下垂，眼球震颤。

全身特征：

1. 精神发育不全，癫痫发作。

2. 短头，面正中部发育不良，多发性颌骨囊肿，马鞍鼻，鼻孔大，粘膜下腭裂，牙齿发育不良。

3. 漏斗胸，阴茎阴囊部尿道下裂。

治疗：无特殊疗法，对症处理，必要时行矫形手术。

Elschnig Ⅰ 综合征

译名：埃尔希尼综合征Ⅰ型

别名：Meibonian 结膜炎。

概要：主要特征为眼部刺激症状及慢性结膜炎。

病因病理：为慢性炎症，伴有睑板腺增殖。

眼部特征：羞明，眼刺痛，瘙痒。轻度视力障碍。结膜炎，泡沫状分泌物。

全身特征：无特殊表现

治疗：局部用抗生素眼液滴眼，一日 3～6 次。

Elschnig Ⅱ 综合征

译名：埃尔希尼综合征Ⅰ型

概要：本征为出生时即已存在，主要特征是腭裂及眼部畸形。

病因病理：病因不明。

眼部特征：双眼眶距过宽，睑裂向外侧延长。外眦角向外下方移位，下睑外翻。

全身特征：腭裂，唇裂。

治疗：无特殊疗法，必要时行矫形手术。

Empty Sella 综合征

译名：空蝶鞍综合征

别名：①鞍内池综合征；②鞍内囊肿；③鞍内蛛网膜憩室；④鞍隔缺损综合征。

概要：1951 年，Busch 首先发现本征，称为"空蝶鞍"。1962 年，Calby 做了进一步研究，命名为"空蝶鞍综合征"。国内劳远诱曾报告两例，均经手术证实。目前对本征的报告日渐增多，作者在 1991 年曾遇到两例。临床上主要表现为视力障碍、神经症状与内分泌异常，多见于中年肥胖女性。

病因病理：病因与发病机理尚未完全清楚，多数学者认为与下列因素有关：

①先天性鞍隔缺损，使鞍隔失去正常屏障作用，在脑脊液压力冲击下，鞍上的蛛网膜下腔经扩大的鞍孔被挤到鞍内之后，不断扩大，压迫垂体组织，使垂体萎缩。②鞍区的蛛网膜粘连。由于先天性或继发性外伤、感染、肿瘤，使局部的脑脊液引流不畅，加之脑脊液搏动性的压力作用，使蛛网膜下腔突入鞍内。③内分泌靶腺（甲状腺、肾上腺、性腺）功能减退，可引起垂体代偿性肥大，当反馈机制失效而改用激素替代治疗后，扩大的垂体又恢复原体积，产生空泡。④妊娠中，垂体蒂肿大，使鞍隔孔扩大，而分娩后垂体回缩有利于蛛网膜疝入鞍内。⑤由于垂体中间部拉克袋（Rathkes Pouch）的残留部演变成非肿瘤性囊肿，由小到大压迫垂体腺，使蝶鞍扩大。⑥垂体梗死萎缩（如席汉病），引起空蝶鞍，而鞍内肿瘤向上扩展又可造成继发性鞍隔缺损与囊性变性。如果囊性变破裂与蛛网膜下腔交通，可形成"继发性空蝶鞍"。⑦外伤局部感染或垂体腺瘤经X线和手术治疗后，也可造成"空碟鞍"。

眼部特征

1. 进行性视力障碍是本征最常见最早出现的症状。晚期常发生眼底视神经萎缩而导致失明。

2. 视野缺损也是本病的一个特征性的表现，可出现同侧偏盲、象限偏盲、视野缩小及不规则偏盲。

3. 少数患者还同时有晶状体、虹膜异常。

全身特征：

1. 先天性鞍隔缺损者，一般无明显体征。

2. 由于后天因素所引的空蝶鞍病，可出现垂体功能减退以及名内分泌靶腺功能低下的症状，尤其鞍内和鞍内蛛网膜粘连者，可因囊肿胀的较大、生长快，症状更为显著。

3. 成人内分泌改变的症状轻，儿童则受累较重。由于发病原因不同，个别患者可有甲状腺功能亢进，妇女多毛症，女子男性化。肢端肥大，皮质酮增多症等表现。

4. 有7－19.2%的患者伴有脑脊液鼻漏，有的患者可有颞、额部头痛症状，儿童患者可伴有骨骼发育不良。

5. CT蝶鞍位像，核磁共振检查，示鞍背变薄吸收，蝶鞍扩大呈球形改变。

治疗：主要为明确病因，对有明显视力障碍且呈进行性发展，及有脑脊液鼻漏的患者可行颅脑外科手术。对有内分泌改变者可行相应对症治疗。

Engelmann 综合征

译名：恩格尔曼综合征

别名：①婴儿多发性硬化性肥厚性骨病；②进行性骨发育不良；③骨干发育不良综合征；④Carmurati-Engelmann 综合征；⑤Engelmann 病。

概要：1920年已有关于本征的描述。1929年 Engelmann 从典型的X线改变作出诊断，并加以命名，至1973年已有75例报告。主要特征为骨膜明显增厚，颅骨底部硬化，视神经萎缩及肝脾肿大。它是一种罕见的骨营养不良合并骨硬化症，多为幼年发病。

病因病理：常染色体遗传性疾病。病理发现骨干皮质增厚，骨内膜和新生骨形成。

眼部特征：

1. 眶骨增生可使眼球突出，上下睑闭合不全，上睑下垂，眼球脱位。双眼眶距过宽（继发性），眼外肌麻痹。

2. 复视，辐辏不足，泪溢，白内障，视神经孔增生可使视乳头水肿，视网膜血管纡曲扩张，视神经萎缩。

全身特征：

1. 进行性骨硬化，颅底硬化，骨质增厚，双侧长骨骨干部对称性梭状扩大，扁平骨，肋骨、趾骨亦可发生改变。膝内、外翻，髋外翻。

2. 肢体疼痛，步态蹒跚，行走迟缓，肌肉组织萎缩。

3. 肝脾肿大，性机能低下，鳞状皮肤。

4. 出牙延迟，龋齿及耳聋。

5. X 线见骨皮质增生，骨质硬化性增大。

治疗：本征为进行性疾病，虽无有效治疗方法，但不会影响寿命，一般也不至于残废。

Epstein 综合征

译名：爱泼斯坦综合征

别名：①肾病综合征（Nephrotic Syndrome）；②类脂质性肾病；③特发性肾病综合征；④膜性肾小球肾病。

概要：主要特征是大量蛋白尿、低蛋白血症、水肿、高脂血症及全身性水肿。临床表现酷似真性或脂质性肾病，故而得名。多见于1—6岁男性儿童，但也可见于成年男性。

病因病理：病因不清，有人认为与免疫反应和其他一些疾病有关，如肾小球肾炎，肾静脉血栓形成，肾淀粉样变性，中毒性肾病，红斑狼疮，糖尿病，骨髓瘤，充血性心力衰竭，慢性感染，胶原性疾病等。病理为肾肿大，肾小球毛细血管基底膜增厚，肾小管扩张，内皮细胞增殖，透明样变和纤维化。

眼部特征：眶周围弥漫性浮肿，眼睑水肿，早晨较明显。肾性视网膜炎。

全身特征：

1. 广泛的全身性不同程度的水肿，轻者仅限于眼睑、颜面等处，重者可累及下肢及全身。此外，还可有体腔积液（腹水、心包积液）。化验证实为漏出液。

2. 肾功能损害，有慢性肾小球肾炎、红斑狼疮、糖尿病的表现。

3. 代谢性酸中毒，氮质血症，高钾血症，高血压（偶见）。

4. 精神抑郁，厌食，呕吐，腹泻，呼吸困难，苍白以及甲状腺功能低下。

5. 实验室检查：血浆蛋白降低（<2.59/100ml），尿中蛋白量>59/日（仅此一项，即可诊断为本征），血清中胆固醇和磷脂增多，高度水肿和体腔积液，轻度贫血，血沉增高，基础代谢率低。

治疗：

1. 病因治疗。

2. 利尿剂及预防感染。

3. 高蛋白饮食。

Erb-Goldflam 综合征

译名：欧—戈综合征

别名：①重症肌无力症；②假性麻痹综合征；③Erb（欧勃）I 综合征；④Hopp—Goldflam 综合征。

概要：本征主要特点是累及颅神经运动核所支配的肌群，眼部常先受侵，肌疲劳现象，晨轻午后重，运动后疲劳加重，发病年龄多见于20—40岁，隐袭发病，男女比例为3：2。

病因病理：病因未阐明，大多数学者认为是一种与胸腺和淋巴系统自身免疫性有关的疾病，也有认为是肌肉收缩的乙酰胆碱机制的改变。可有淋巴瘤、胸腺增生，偶见胸腺瘤。

眼部特征：

首先症状是单侧或双侧上睑下垂伴复视，眼外肌麻痹，眼轮匝肌无力不能闭眼。一般很少累及眼内肌（偶可见调节麻痹）。注射新斯的明后，上睑下垂可迅速好转。

全身特征：

1. 骨骼肌异常易于疲劳，且症状波动，轻微劳动后即感疲劳，面部肌无力，咀嚼肌无力。晨轻午后重，严重者可呈肌无力危象，深反射迟钝或消失。

2. 吞咽困难，呼吸紧迫，半数以上患者有胸腺肥大，偶见胸腺瘤。

3. 肌电图查新斯的明或氯化腾喜龙试验明确诊断。

治疗：溴化新斯的明或吡啶斯的明，病程短暂者做胸腺切除，多数呈进展性发展，可死于感染、衰竭或突然的危象发作。

Espildora-Lugue 综合征

译名：栟—柳综合征

别名：①黑曚—偏瘫综合征；②眼—大脑中动脉综合征；③Sylvian 眼综合征。

概要：1934 年 Espildora Lugue 报道本病，主要特征为一眼失明，同时有对侧肢体暂时性偏瘫。

病因病理：由眼动脉栓塞和大脑中动脉反射性痉挛，引起的单侧盲和暂时性对侧偏瘫。

眼部特征：病人突然一眼失明（系眼动脉闭塞所致），可为暂时性也可为永久性，眼底可见视神经萎缩。

全身特征：一侧眼动脉闭塞后，对侧肢体发生暂时性偏瘫（系大脑中动脉反射性痉挛），若病变在左侧，还可伴有运动性失语。

治疗：

1. 发病后急救治疗最重要：如四小时内给予亚硝酸异戊脂吸入。

2. 低分子右旋糖酐静脉滴注，或蛇毒抗栓酶静脉滴注。

3. 复方樟柳碱（0.05％樟柳碱 0.5ml、维生素 B_{12}100mg、2％奴弗卡因 0.3ml）注射液，球后注射，一日一次。

4. 环扁桃酸脂 0.2，一日三次。复方丹参片，一日三次，一次 2 片。

Fabry 综合征

译名：法布莱综合征

别名：①全身性弥漫性血管角质瘤综合征；②糖脂代谢障碍；③糖脂质沉着综合征；④糖脂质沉积症；⑤弥漫性躯体血管角质瘤；⑥弥漫性毛细血管扩张症；⑦弥漫性毛细血管扩张性疣；⑧普遍的弥漫性毛细血管角化瘤；⑨先天性半乳糖苷酶缺乏症；⑩出血性结节综合征；⑪遗传性异位性脂质病变；⑫Fabry 病；⑬Fabry-Anderson 综合征；⑭Ruiter-Pompon 遗传性异位脂肪沉着综合征；⑮Sweeley-Klionsky 综合征。

概要：1898 年 Fabry 首先报道并详细描述了本病，以后临床陆续有报道，并对其遗传学规律、发病机理等做了较详细的探讨。1947 年 Ruiter 等对并发尿毒症而死亡的本症患者进行了病理解剖学研究，发现其死者的血管壁有大量透明样物质沉积，并使细胞发生空泡化改变。1950 年 Scriba 对此空泡进行了偏光显微镜检查，发现该物不仅沉积在血管壁，同时广泛存在于患者的肝脾、淋巴结、骨髓、肾上腺、神经细胞及角膜等处。1963 年 Sweeley 等人终于阐明，该物质为含有 3 个已糖单位的糖脂质，即角质胺三已糖苷（CTH）。1967 年 Brady 等进一步阐明，角质胺三已糖苷的增多，是由于该物质的酶 α—半乳糖苷酶活性减低，致使 CTH 储积并沉积于各组织中，引起发病。其主要特征为四肢灼痛，血尿及皮肤丘疹血管瘤样损害。本病罕见，多在儿童或青春期发病，男性为主。

病因病理：本病为 X 染色体伴性连锁隐性遗传性的疾病，有家族倾向，男性基因外显率高，出现典型临床体征，女性为基因携带者，无完全型病例，本病系由先天性 α—半乳糖苷酸的活性缺乏，致使作为该酶的基质糖脂质得不到水解，蓄积在各组织和器官内而发病。病理检查：皮肤毛细血管或表皮内间隙扩张，心、肝、胃肠道、平滑肌、中枢神经系统、网状内皮系统、视网膜、脉络膜、虹膜、角膜有 CTH 积聚。

眼部特征：

1. 角膜混浊为重要体征之一，混浊位于角膜前基质层，排列成漩涡状，一般裸眼即可发现，少数需用裂隙灯显微镜才能发现。

2. 晶状体混浊也较特殊，约 50％病人晶状体 Y 字缝及后皮质出现羽毛状混浊，15％为核性白内障。

3. 约为 75％有视网膜病变，可有眼底小静脉血管扩张，弯曲呈蛇形状微血管病，视乳

头边界模糊，视网膜水肿，黄斑病变。

4．眼睑及眶周围肿胀，系由于脂肪在眼附属器的浸润，眼球震颤，泪阜和球结膜毛细血管扩张及小血管瘤样损害，特别在穹窿部更明显。

全身特征：病程可分三期。

Ⅰ．初期：最突出的早期症状是肢端剧烈烧灼感或刺痛，皮肤可见有分散或集簇的圆形或卵圆形的紫红色痣样小丘疹，大多分布于脐和膝之间（系毛细血管扩张所致），躯干及腋部亦可见毛细血管扩张。该皮疹有人称做结节性出血性紫癜病，经组织学检查为真皮小血管扩张和角化所致。口唇、口腔粘膜亦可有对称性针尖状或斑块状紫红色小点状物，尤以下唇为主，下颌和唇部凸出，常伴有腹痛、头痛，全身无力，心脏扩大、血尿、蛋白尿，尿中有含糖脂空泡细胞，肾脏肿大，血压升高，至青春期，许多患者出现踝部及睑水肿。

Ⅱ．中期（病人为中年）：急性症状缓解，但肾功能损害进一步加重，弥漫性毛细血管扩张，形成血管角质瘤，汗腺分泌紊乱，出现少汗和无汗。

Ⅲ．晚期：出现贫血和氮质血症，肾功能衰竭，尿中有血细胞及管型。严重高血压，脑血管功能障碍，易发生脑血管意外而死亡，皮肤活检和血α一半乳糖苷酶活力测定有助诊断。

治疗：

1．苯丙酰胺对解除危象有显著效果。

2．避免过劳和高温。

3．对症治疗，多数患儿死于心力衰竭和肾功能衰竭。轻症患者不影响寿命。

Fahr-Volhard 综合征

译名：法一沃综合征

别名：①小动脉增生性肾硬化综合征；②恶性肾硬化综合征。

概要：本征主要特点为肾病合并恶性高血压及视网膜病变，多在35—45岁之间发病。

病因病理：病因未明，有认为与免疫、肾素、血管紧张素和醛固酮产生的紊乱有关。病理检查见肾脏小动脉纤维素样坏死，人肾小球小动脉和叶间动脉的内皮增生，弥散性血管内凝血。

眼部特征：视力减退，视网膜动脉痉挛、硬化，棉絮样渗出斑，出血及视乳头水肿。

全身特征：

1．持续性或间歇性头痛，高血压，恶心不适，体重减轻。

2．浮肿，心脏扩大，呼吸困难，腹痛。

3．实验室检查：血尿、蛋白尿和红细胞管型，血沉加快，尿素氮和肌酐增高，脑脊液压力和蛋白增高。

治疗：对症治疗，抗高血压及抗肾功能衰竭的处理。

Familial Hypogonadism 综合征

译名：家族性生殖腺功能不足综合征

概要：出生后即发病。有学者曾报道一兄弟俩的病例，13岁时停止发育。体征和先天性肾上腺增殖合并性早熟相似。

病因病理：由于青春前期发育加速和早熟的松果体作用终止，使雄性激素过度分泌。病理所见，睾丸小管损害，但Leydig间质细胞形态发育良好。

眼部特征：生后不久，出现进行性视力减退直至完全失明。白内障、视网膜变性。

全身特征：

1．短身材、男性征正常，中等肥胖，可能由于习惯久坐所致。

2．不完全性神经性耳聋。

3．实验室检查：血浆睾丸脂酮低于成年男性而较高于正常女性，尿中17一酮类固醇分泌减少。

治疗：无特殊疗法。

Fanconi 综合征

译名：范可尼综合征

别名：①先天性全血细胞减少综合征；②再生障碍性贫血—先天性畸形综合征；③家族性婴儿恶性贫血综合征；④Fanconi 全骨髓病。

概要：1927 年 Fanconi 报道本病，主要特征为先天性家族性再生障碍性贫血伴多发性先天畸形。男女比例为 2∶1，发病年龄多为 4～12 岁。

病因病理：病因不明，有报道为家族性隐性遗传。双亲常有血族联姻史，病理见骨髓发育不良，心血管和肾脏畸形，脾萎缩。

眼部特征：上睑下垂，内眦赘皮、斜视，小眼球，眼球震颤，角膜带状混浊。视乳头畸形，视网膜前出血，视网膜出血，球后出血。

全身特征：

1. 生长发育迟缓，侏儒，智力低下。

2. 多发性先天性畸形，如尖头畸形，骨骼缺损，跟骨缺损、拇指和第一掌骨的发育不全或不发育。肾缺损、生殖腺发育不全，睾丸萎缩。

3. 耳聋，皮肤棕色斑，白斑。

4. 骨髓再生障碍，全血细胞减少，出血时间延长。色素性贫血，中性白细胞减少，可见未成熟型白细胞，巨幼红细胞显著增多。

治疗：主要为血液科治疗，眼科对症治疗。

Fanconi Ⅰ 综合征

译名：范可尼综合征Ⅰ型

别名：家族性青年性肾萎缩

概要：主要特征为肾脏萎缩变小及视网膜病变，多见于儿童及青年。

病因病理：病因不清，有家族遗传性，肾固缩，皮质变薄，Bowman 氏囊增厚，肾单位卷曲、肾小管基膜增厚，肾小管萎缩，间质纤维化。

眼部特征：夜盲，视物模糊，视网膜电图符合色素沉着性视网膜炎。视神经乳头色泽灰黄，视网膜小动脉狭窄，整个视网膜可见色素沉着。黄斑部变性。周边视野进行性缩小。

全身特征：

1. 烦渴，多尿，尿比重低，酚红排泄试验异常。

2. 轻微血尿，中度蛋白尿，尿培养阴性。

3. 氮质血症，肌酸耐量和酚磺肽排泄异常，肾盂造影示肾体积缩小。

治疗：对症处理，常在成年前死于肾功能衰竭，也有个别存活时间较长者。

Fanconi Ⅱ 综合征

译名：范可尼综合征Ⅱ型

别名：①胱氨酸沉积病；②Reccher 肾性骨软化性甘氨酸—磷酸盐尿性糖尿病综合征；③肾性糖尿—侏儒—低血磷性佝偻病综合征；④肾病—糖尿病侏儒合并低血磷性佝偻病；⑤肾小管性酸中毒；⑥骨—肾病综合征；⑦骨软化—肾性糖尿—氨基酸尿综合征；⑧骨软化—肾性糖尿—氨基酸尿—高磷酸盐尿综合征；⑨佝偻病性肾性骨软化甘氨酸磷酸盐尿性糖尿病综合征；⑩多发性肾小管功能障碍综合征；⑪多发性近端肾小管功能障碍综合征；⑫Fanconi 病Ⅱ型；⑬Fanconi-de Toni-Debre 综合征；⑭Fanconi-de Toni 综合征；⑮Abderhalder-Kaufmann-Lignac 综合征；⑯De Toni Debre-Fanconi 综合征；⑰Lignac 综合征；⑱Lignac—Fanconi 综合征。

概要：1931 年瑞士医师 Fanconi 最先提出报告，介绍了一个具有糖尿、蛋白尿并伴有明显发育障碍的病例。1933 年 De Toni 报告了具有低血磷、糖尿、蛋白尿的佝偻病合并抗维生素 D 现象与代谢性酸中毒等症状的病例。1934 年 Lignac 等报告了重症佝偻病合并发育障碍与肾脏病变者，脏器内有胱氨酸沉积的病

例。1949年以后，由于Lignac的这一发现使人们认识到，该征不仅有发育障碍和佝偻病，蛋白尿、糖尿及低磷血症，并且还可有氨基酸尿，甚至出现各脏器的胱氨酸沉积。1955年以来，又陆续发现半乳糖血症，酪氨酸累积症，肝豆状核变性，小儿肾病综合征都可合并本征，因此，又将本征分为原发性、继发性、近端肾小管综合征三类。

本病为一罕见的遗传性氨基酸代谢障碍疾病，发生于婴幼儿，发病年龄在4—6个月。成人亦可发病，但预后较好。

病因病理：常染色体隐性遗传。主要缺陷为肾小管的异常，（形态学上肾小管呈“天鹅颈样”改变）。也可由肾病综合征、骨髓瘤、淀粉样变性或某些过期药物（四环素）、化学物品（6—巯基嘌呤）所致。由于肾小管对无机磷、葡萄糖、氨基酸等吸收都发生障碍，因此发生尿无机磷增多和低磷血症及肾性糖尿，久之可影响钙磷代谢和甲状旁腺的功能，妨碍骨基质的钙盐沉积，形成佝偻病或骨软化，病理性骨折及全身酸中毒。病理检查见胱氨酸结晶广泛沉积于肾脏、肝、脾、淋巴结、骨髓和眼部组织。

眼部特征：

1. 羞明，流泪，裂隙灯下可见结膜、角膜、虹膜，晶状体有高度折光的胱氨酸结晶沉着。

2. 角膜结晶位于前实质层，呈金属样反光。或呈细小白色均匀斑点状覆盖整个角膜。结膜上结晶位于浅层而聚集于血管壁处，有时在巩膜、睫状体和脉络膜亦有胱氨酸结晶。

3. 视力减退，视乳头水肿，高血压性眼底病变，视网膜色素性病变，先天性白内障。

全身特征：

1. 出生时为正常婴儿，但以后逐渐发育迟缓，智力低下，身材短小，可发生佝偻病，骨质软化，假性骨折和病理性骨折。

2. 原因不明的发热，呕吐、低血钾表现，乏力、腹胀、腱反射减退、心电图变化。

3. 烦渴、多尿、多饮等尿崩症样表现，代谢性酸中毒表现。

4. 肝脾肿大、淋巴结肿大和再生障碍性贫血，先天性心血管畸形，肾功能减退，进行性肾脏病损，可发展为慢性肾小球肾炎。

5. 实验室检查：血磷低、碱性磷酸酶高，酸中毒，尿糖阳性，氨基酸尿，蛋白尿，尿比重低，全血细胞减少，酷似再生障碍性贫血。X线检查可见佝偻病征象。

治疗：大量维生素D，钙剂及钾盐治疗可减轻症状，大量维生素C可降低胱氨酸累积，双硫醚可降低血细胞胱氨酸含量，发生酸中毒时应予相应的纠正，经治疗者近期效果良好。

Fanconi-Turler 综合征

译名：范一土综合征

别名：①共济失调性双侧瘫综合征；②家族性运动失调性两侧麻痹。

概要：本征较罕见。Bille-Hagberg曾报道本征合并严重智力不足，Gustavson在一家三个子女中见到本征；出生时即有症状，主要特征为眼球震颤，眼球运动失调。男女发病无差异。

病因病理：常染色体显性遗传和伴性遗传者均有报告，为先天性疾病，系动眼神经（核上型）发育异常所致，有报告父母为近亲结婚者。

眼部特征：眼球震颤，眼球运动失调及先天性辨距不良。

全身特征：

1. 小脑性共济失调，痉挛性麻痹。

2. 智力低下。

治疗：无特殊疗法。

Farber 综合征

译名：法博综合征

别名：①播散性脂肪肉芽肿综合征；②弥漫性脂肪性肉芽肿病；③Farber脂肪肉芽肿病

综合征；④Farber-Uzman 综合征。

概要：本征较少见。1952 年 Farber 报道本征，主要特征为声音嘶哑，四肢肿胀及皮下结节性浸润。常在出生后不久发病，婴儿和儿童期表现明显。

病因病理：病因不明，为常染色体隐性遗传。病理学检查，有含有脂糖蛋白复合体的泡沫细胞的肉芽肿，视网膜节细胞糖脂质沉着。

眼部特征：

眼底可见黄斑部樱桃红点，中心凹周围水肿，周边部视网膜有微细色素沉着。

全身特征：

1. 生后数月即可有呼吸及发音困难，声音嘶哑，喉啼鸣，暴躁，智力低下。

2. 周期性发热，轻度淋巴腺病变，进行性恶病质。

3. 皮肤、皮下组织和关节周围软组织见有结节样及肉芽肿性浸润，四肢、皮下组织和关节肿胀。

4. 实验室检查：白细胞增加，贫血。X 线检查骨质疏松，关节有破坏性病变，关节周围钙化。

治疗：可试用类固醇，氮甲喋呤等药物，对症处理。

Farmer-Mustian 综合征

别名：前庭小脑性共济失调综合征

概要：儿童发病，男女均可罹患。

病因病理：病因不明，呈常染色体显性遗传。

眼部特征：复视，眼球运动障碍。

全身特征：

1. 发作性眩晕。

2. 小脑性共济失调，其后呈进行性小脑疾病。

治疗：无特殊疗法。

Faulk-Epstein-Jones 综合征

病因病理：病因不明，可能是常染色体显性遗传。

眼部特征：先天性上睑下垂。

全身特征：

1. 腰骶后部融合。

2. 血清乳酸脱氢酶升高。

治疗：对症处理，睑下垂可行悬吊及提上睑肌缩短术。

Faver-Racouchot 综合征

译名：法—拉综合征

别名：①结节性弹力纤维样变性综合征；②结节性弹力纤维病。

概要：1951 年 Favre-Racouchot 报道本病，发生于长期日晒的人，午后症状明显，发病年龄在 40—50 岁。

病因病理：对日光的反应，因长期暴露于日光下而得病。病理检查，胶原组织弹力纤维变性。

眼部特征：眼眶周围的皮肤有多发性黄白色小结节。

全身特征：

皮肤增厚呈淡黄色，有粉刺和滤泡样囊肿，偶见于颈部和耳后皮肤有黄色小结节。

治疗：无需特殊疗法，若有大的囊肿可行切除。

Feer 综合征

译名：费尔综合征

别名：①婴儿肢痛症（Infantile acrodynla）；②粉红色病（Pink disease）；③粉红色病综合征；④肢痛病；⑤肢端痛综合征；⑥红皮水肿多神经病；⑦红斑多神经病综合征；⑧皮肤多神经炎综合征；⑨Feer 病；⑩Feer

增殖神经病；⑪Selter 综合征；⑫Swift 综合征；⑬Swift 病；⑭Swift-Feer 综合征。

概要：1914 年 Swift 报告本病，1922 年瑞士儿科医师 Feer 对本病进行了描述，主要特征为皮肤潮红肿胀易激惹，羞明及感觉过敏。发病年龄在 4 个月至 4 岁，无性别差异。

病因病理：病因未明。过去认为感染或营养不良所致，目前多认为汞中毒所致，患者常有接触汞或内服汞药物的历史，在汞剂污染的环境中为高发区。皮肤棘状层和基底细胞层的棘皮症，角化不全，脊髓和神经根慢性炎症改变，末稍神经炎。

眼部特征：

约 50％有眼症状，眼球突出，羞明多泪，眼部奇痒，检查可见结膜充血、结膜下出血，角结膜炎，角膜疱疹，瞳孔散大，视神经炎（罕见）和视乳头水肿。

全身特征：

1. 烦躁不安，失眠，易怒，表情淡漠。持续多汗、震颤、精神紊乱，惊厥及昏迷。

2. 皮肤出现大块皮片剥脱损害，掌跖出疹，指（趾）及鼻紫绀，指溃疡和坏疽，粘膜溃疡，牙齿脱落，直肠脱垂。

3. 肢体剧烈疼痛，严重的多发性神经炎，四肢明显无力，肌张力减退，腱反射减低，少数病例尿汞增加。

4. 高血压，心动过速，鼻尖鲜红，手足多汗。

治疗：应用肾上腺皮质激素，严重者可用二巯基丙醇（BAL），眼科对症治疗。

Feiedmann 综合征

别名：①外伤性脑病综合征（Traumatic Encephalopathy Syndrome）；②外伤广泛性大脑综合征；③脑创伤后综合征；④创伤后人格综合征；⑤反复脑震荡综合征；⑥震荡后综合征；⑦惑惶综合征；⑧拳击者综合征；⑨拳击醉酒样综合征；⑩Homen 综合征。

概要：本征常见于震荡伤后，症状持续。主要特征是个性改变，进行性智力衰退，步态不稳等。检查时可发现患者有精神创伤的表现。

病因病理：因创伤或慢性外伤所致的进行性亚急性脑膜炎后遗症及豆状核损害等。

眼部特征：眼球震颤或震颤样运动。

全身特征：

1. 临床表现为进行性智力衰退至痴呆，表情淡漠，个性改变，说话含糊。

2. 失眠、头痛，偶有眩晕发作。

3. 震颤、四肢僵直、步态蹒跚。

治疗：对症处理。

Felty 综合征

译名：菲尔蒂综合征

别名：①类风湿性关节炎—脾肿大综合征；②类风湿性关节炎合并脾功能亢进；③中性白细胞减少性脾功能亢进—关节炎综合征；④伴脾大白细胞减少的类风湿综合征；⑤原发性脾性嗜中性白血球减少合并关节炎；⑥Chauffard-Still 综合征。

概要：1924 年美国医师 Felty 报告 1 例成年人类风湿性关节炎，伴有白细胞减少和脾大的病例，指出这些变化的出现和类风湿性疾病有一定联系。后来即称此症为 Felty 综合征。公认是类风湿关节炎的一个特殊类型，或系 Still 综合征的成人型，主要特征为类风湿性关节炎、脾大、白细胞减少。

病因病理：病因不清，为变异型类风湿性关节炎，有认为是一种由于免疫功能紊乱造成的病态。病理见骨髓增殖，脾脏内皮细胞增生。

眼部特征：常见有干燥性角结膜炎，泪液减少，角膜溃疡及浅层巩膜炎等眼前节慢性炎症，偶可见穿孔性巩膜坏死。

全身特征：

1. 慢性变形性类风湿关节炎，患此病数个月至数十年之间出现肝脾肿大和白细胞减

少，极少数出现在关节症状之前。

2. 皮肤可有色素沉着，可发生皮肤、尤其小腿皮肤溃疡，口腔溃疡及粘膜溃疡。

3. 低热、脾肿大及以间质淋巴细胞的浸润和纤维化为特征的肝脏受损。有的病例还伴有干燥综合病征、淋巴结肿大、体重减轻、紫癜、反复感染等。

4. 周围血象：中度低色素性贫血，持续的白细胞减少，红细胞寿命有轻度缩短，血小板中度减少。骨髓象显示有颗粒细胞系列显著增生及成熟障碍。

5. X 线检查可助诊断。

治疗：

1. 对症治疗，如有白细胞持续减少，可由外科行脾摘除手术治疗。

2. 干燥性角膜炎可给予 1% 甲基纤维素和人工泪液点眼。

Fetal Alcohol 综合征

译名：胎儿酒精中毒综合征

别名：胎儿乙醇综合征

概要：1973 年 Jone 等人首先报道 11 例本征患者，1978 年 Clarren 和 Smith 又有报道，其特点是有酒癖母亲生育的婴儿，具有乙醇中毒所致的中枢神经系统功能障碍，发育障碍，出生后体重轻，颜面肌异常。本征重要的异常是小颅症，伴有脑发育不全，甚至可成为无脑儿。临床表现程度不一，可能与孕妇饮酒量、时间及个体遗传学背景不同有关。

病因病理：主要由于母亲妊娠期间酗酒所致胎儿畸形。动物实验已证实，乙醇确有促使胚胎发育畸形的作用，因此，对于乙醇的催畸作用不能忽视。病理检查胎儿的胎盘小，脐带薄，绒毛膜炎症合并蜕膜实质广泛玻璃样变性和脐带的急性血管炎。

眼部特征：近视、斜视、睑裂斜向外下方，非对称性上睑下垂，两眼内眦部远离，内眦赘皮。非对称性上睑下垂，视神经发育不良，视网膜血管弯曲，偶见视乳头苍白。

全身特征：

1. 精神和智能发育迟缓，生长时体重轻，生长缓慢，身高、体重偏低，脂肪组织少且分布不均。

2. 癫痫、共济失调、肌张力低下、运动障碍，出生后哺乳困难。

3. 小头畸形，上颌骨发育不全，小颌，耳大且低位，眉毛浓厚。

4. 其他先天异常：如先天性心脏病，毛细血管瘤，外生殖器和掌纹异常，关节脱位，指（趾）骨异常等。

治疗：无特殊疗法，孕妇忌酒是根本的预防措施。

Fisher 综合征

译名：费希尔综合征

别名：①急性散在性脑脊髓神经根病综合征；②眼肌麻痹综合征；③眼肌麻痹—运动失调—反射消失综合征；④眼肌麻痹—共济失调—深反射消失综合征；⑤眼肌麻痹—共济失调—无反射综合征；⑥播散性脑脊髓神经根病；⑦Guillain-Barre-Fisher 综合征；⑧异型 Guillain-Barre 综合征；⑨Miller-Fisher 综合征。

概要：1956 年 Fisher 首报本病，同时命名为眼肌麻痹—共济失调—无反射综合征。本病少见，主要特征为眼肌麻痹，严重运动失调及深反射消失，晚期脑脊液中蛋白增加而被认为与 Guillain-Barre 综合征有密切关系。多发生于 40 岁左右男性青壮年。病程 7—12 周。

病因病理：可能与神经系统病毒感染或过敏有关，1986 年我国杨云普曾报道一例拳击头部引起 Fisher 综合征的病例，说明外伤也是本病原因之一。病理见脑干和小脑脱髓鞘性改变较周围神经严重。

眼部特征：双侧对称性进行性全眼外肌麻痹，复视（多在发病 3—4 天后出现），眼内肌几乎全麻痹，上睑下垂。眼球共轭运动麻痹，

瞳孔散大，对光反射迟钝或消失，偶见上睑痉挛。

全身特征：

1. 临床上多数有呼吸道感染的前驱症状，如发烧，头痛、胸痛、咽痛、可并发肺炎。

2. 严重的脑干和小脑损害，小脑性共济失调，多发性神经根炎，眩晕，咀嚼困难。

3. 躯干上臂感觉异常，浅感觉变化轻微，而深反射消失，单侧或双侧面神经麻痹，偶见三叉神经麻痹，一过性手指麻木。

4. 脑脊液检查有明显的蛋白细胞分离现象，脑电图可见枕部 α 节律波幅增高，双颞部出现 δ 波及弥散性慢波。

治疗：急性期皮质类固醇激素治疗，效果良好，一般 7～12 周可完全恢复正常，或仅残留轻微的感觉异常。

Fish Eye 综合征

译名：鱼眼综合征

别名：①角膜混浊—血脂蛋白异常综合征；②血脂蛋白异常—角膜混浊综合征。

概要：本征罕见，曾有人报告在瑞典一家一男三女中见到本征，是否为家族性疾病尚不清楚。

病因病理：病因不明

眼部特征：视力障碍，显著的角膜混浊，酷似鱼眼。

全身特征：三酸甘油酯升高，低密度三酸甘油酯和胆固醇升高。

治疗：对症处理。

Foix 综合征

译名：福伊克斯综合征

别名：①海绵窦综合征；②海绵窦外侧壁综合征；③海绵窦栓塞综合征；④海绵窦血栓形成；⑤垂体蝶窦综合征；⑥垂体蝶骨综合征。

概要：1922 年，法国医生 Foix 首先报道。主要有三大特征：(1) 进行性眼球突出、眼睑结膜充血与水中；(2) 三叉神经眼枝的剧痛或麻痹；(3) 同侧上睑下垂、眼肌麻痹，瞳孔散大及光反应消失。

病因病理：由于多种原因使海绵窦受到刺激，使其邻近动眼神经、滑车神经、三叉神经（眼枝、上颌枝），外展神经及颈内动脉受损而致病。能侵犯海绵窦的有：海绵窦区肿瘤，动脉瘤，海绵窦外侧壁的血栓，垂体肿瘤和蝶骨肿瘤等。

眼部特征：

1. 眼球突出，眼睑和球结膜明显水肿，上睑下垂，睑外肌麻痹、眼球固定。

2. 复视，可因第Ⅴ颅神经眼支受到刺激而出现眼及眶周剧烈疼痛与麻痹，角膜知觉减退或消失、麻痹性角膜炎，瞳孔散大。由于视神经萎缩而视力减退。

全身特征：由于本征起病原因不同，临床表现各异。现将不同原因引起的临床表现分别叙述如下：

1. 海绵窦血栓形成：起病急骤、发热、败血症及脑膜刺激征表现，引起海绵窦栓塞的原因，多为上唇、副鼻窦或鼻孔、额窦的局部感染而上行漫延所致。如感染灶位于眼眶和咽峡则起病较缓慢，呈亚急性发病，病灶位于耳周围区则病程迁延，如引流垂体的静脉闭塞，则垂体坏死并出现急性垂体功能减退症状，如并发脑炎可引起颈强直、脑脓肿及颅压增高。

2. 海绵窦内动脉瘤：表现为同侧头痛及颜面部疼痛，三叉神经第一枝和第二枝分布区内疼痛或感觉障碍 。

3. 海绵窦肿瘤：海绵窦部占位性病变可引起外侧壁受压，逐渐出现动眼神经，滑车神经、三叉神经（第一枝），外展神经麻痹征象（双眼球突出、上睑下垂、眼睑与球结膜水肿，眼外肌麻痹，眼球固定）。

鉴别诊断：

本征须与下列综合征相鉴别：

1. 颈动脉海绵窦瘘（Carotid-Cavemous.

fistula)，主要因头部外伤或一些特发性因素而引起颈内动脉与海绵窦之间发生交通，呈现血管间的分流状态。出现搏动性眼球突出，听诊可闻及眼窝深部有隆隆样杂音，球结膜充血等该综合征的特征变化，可与 Foix 征相鉴别。

2. Tolwse-Hunt 综合征，又名：疼痛性眼肌麻痹或单侧复发性眶后疼痛伴有眼肌麻痹综合征。该征是一种海绵窦及其附近的非特异性慢性炎症，或称局限性脑膜炎，多见于 50 岁以上的老年人，其特点是动眼神经、滑车神经、外展神经及三叉神经第一枝神经麻痹。视力减退，眼球轻突出，角膜知觉减退，视乳头水肿，球后眼眶区疼痛，但不剧烈，一般多能自然缓解和治愈。头颅CT 扫描及 X 线平片绝大多数正常，对激素治疗有暂时性缓解作用，这些可作为与本征鉴别的依据。

治疗：主要为病因治疗，对海绵窦血栓形成者可用大剂量抗菌素、皮质激素和抗凝剂治疗。占位病变可行手术摘除肿瘤。

Folling 综合征

译名：福灵综合征

别名：①苯丙酮尿症；②苯丙酮尿性白痴综合征；③苯丙酮尿性精神发育不全综合征；④苯丙酮尿性精神障碍综合征；⑤苯丙酮性智力发育不全综合征；⑥白痴—苯丙酮尿综合征；⑦高苯基丙氨酸综合征 I 型；⑧酚基焦葡酸性智力发育不全；⑨典型苯丙酮尿症。

概要：1934 年挪威医生 Folling 首先报道本病；主要特征为智力低下、丙酮尿、皮肤、毛发色素减少。出生时正常，婴儿以后逐渐痴呆，本病罕见，发病无性别差异。

病因病理：为常染色体隐性遗传性疾病，由于肝和周围淋巴细胞内缺少 L—苯丙氨酸羟化酶，使L—苯丙氨酸转化成酪氨酸发生障碍，黑色素形成减少。苯丙氨酸在体内蓄积，并对中枢神经细胞产生毒性作用，影响脑发育。病理检查，脑重量只及正常人的 2/3，脑部缺乏正常的色素，偶见髓鞘化不足。

眼部特征：流泪，严重羞明，部分性眼部白化病，蓝色巩膜，虹膜色浅，角膜混浊及并发性白内障。

全身特征：

1. 严重智力发育不全，脑小(约为正常人的 2/3)，不会说话，燥动，约 50%早期有呕吐。一岁后可出现癫痫，成人后缓解。

2. 身体发育不良，身高体重常低于正常，常在 2 岁半后才能行走，小头畸形，扁平足。

3. 常有锥体外系症状，如肌张力增高，震颤，不随意运动，腱反射亢进等。

4. 部分白化病，头发呈黄红色，色素代谢障碍（因酪氨酸缺乏之故），另外尚可见先天性心脏病，兔唇、腭裂、口唇鲜红。

治疗：对症处理，预后不良，目前最有效的办法为限制饮食中的苯丙氨酸量，苯丙氨酸的需要量约为 250－500mg/日。

Forssman 综合征

译名：伏尔斯曼综合征

别名：Forssman 颈动脉综合征

概要：1920 年 Forssman 曾以小量的抗体血清给天竺鼠作颈动脉注射，从而出现强制性眼球偏斜和眼球震颤，平衡不稳等神经症状，故而命名为 Forssman 颈动脉综合征。

病因病理：可能与过敏有关。病变部位在中脑与小脑右半侧，有明显的血管扩张和内皮细胞损伤，神经细胞弥漫性退行性改变，以及脱髓鞘的局限性损害，且伴有神经胶质反应。

眼部特征：强制性眼球偏斜和眼球震颤。当右眼向鼻侧转动时，左眼则向对侧转动，双眼成交叉状，这种神经性的变化过程，可自数分钟至数日不等。

全身特征：头部不自主的旋转，不平衡性运动，沿着垂直轴纵向转动，脊椎偏向左侧，右侧肢体呈痉挛性伸直，且有震颤及阵挛性运动。

治疗：无特殊疗法，可试用肾上腺皮质激素和神经营养药物治疗。

Foster·Kennedy 综合征

译名：福斯特·肯尼迪综合征

别名：①额叶基底部综合征；②额前叶肿瘤征；③患侧视神经萎缩健侧视乳头水肿综合征；④Kennedy 综合征；⑤Gowers-Paton-Kennedy 综合征。

概要：1911 年美国神经病学家 Foster Kennedy 首报本病，其特征为颅内占位性病变所致的患侧视神经萎缩，嗅觉丧失，健侧视乳头水肿。

病因病理：多由大脑额叶底部的肿瘤血管瘤硬化、脑脓肿或蝶骨脑膜瘤所致。此外，颅前窝部外伤，视交叉蛛网膜炎，颈内动脉瘤等也可引起本征。由于上述占位性病变的压迫，首先使患侧视神经发生萎缩，产生视力障碍，病变继续扩大，致对侧视乳头水肿。

眼部特征：

1. 患侧原发性下行性视神经萎缩，健侧视乳头水肿。

2. 视神经萎缩侧可出现中心暗点，另一侧眼周边视野缩小。生理盲点扩大。

3. 其他尚有眼球突出，视动性眼球震颤消失，眼外肌麻痹。

全身特征：

1. 精神障碍，有头痛、恶心、呕吐等，颅压增高。

2. 嗅沟脑膜瘤如影响到嗅叶可引起嗅觉丧失，CT 检查、同位素扫描可明确诊断。

鉴别诊断：本征须和假性 Foster Kennedy 相鉴别（该征包括一侧视神经炎），及由恶性高血压和高血压脑病所引起的另一侧视神经乳头水肿、缺血性视神经病变、原发性视神经炎相鉴别。

治疗：病因治疗。如有占位性病变可由脑神经外科手术治疗。

Foville Ⅰ综合征

译名：福维尔综合征Ⅰ型

别名：①偏视协调麻痹综合征；②Foville 小脑脚综合征；③桥脑内侧综合征；④外展一面神经交叉性瘫痪。

概要：1858 年，Foville 首报本病，主要特征为同侧周围性神经麻痹和对侧偏瘫。1900 年 Grasset 将本征分为三型，即：（1）桥脑上部型；（2）桥脑下部型；（3）中脑型。1911 年 Bing 指出本征除偏视协调麻痹以外还具有病侧面神经与外展神经麻痹和对侧偏瘫的病症，即 Millard-Gubler 综合征，同年 Jelliffe 和 White 又有报道。1922 年 Freeman 也报道了具有面神经麻痹、注视麻痹和对侧偏瘫的病例。本病典型表现有三大主征，即：同侧偏视协调麻痹、对侧偏瘫及周围性面瘫。

病因病理：常由于桥脑病变所引起。也可由肿瘤、多发性硬化症、结核瘤所致。如果出现双侧视运动麻痹，则病变位于桥脑之上，恰在侧视运动纤维交叉处。如果出现眼球向同侧侧视运动麻痹，则病变位于桥脑下部。同时尚可造成第Ⅵ、Ⅶ脑神经的末稍性损害，而出现对侧偏瘫。总之，导致本征的病因多为桥脑的血管病变。

眼部特征：病灶侧外展神经麻痹，出现内斜视和复视，双眼向病灶侧的水平协同运动麻痹（当双眼内聚时对侧眼球仍能内收），恢复期向病灶侧注视时可出现大幅度眼球震颤。

全身特征：

1. 对侧肢体呈中枢性偏瘫及同侧周围性面瘫，颜面部表情肌瘫痪。

2. 个别患者可兼有内侧纵束病损，出现集合功能障碍，称为 Medial Longitudinal fasciculus 综合征。

3. 若在本征基础上并有同侧小脑症状，则称为 Raymond-Cestam 综合征。

4. 头颅 CT，同位素脑扫描、脑脊液检查

可助诊断。

鉴别诊断：

1. 本征应与 Millard-Gubler 综合征相鉴别，该征主要特征以患侧的周围性面神经，外展神经麻痹与对侧偏瘫为特征，而无同侧偏视协调麻痹。

2. 应与大脑病变所致的同侧偏视运动障碍相鉴别。

治疗：病因治疗，对症处理，肿瘤可行手术治疗。

Foville Ⅱ 综合征

译名：福维尔综合征Ⅱ型

别名：①下部交叉性偏瘫综合征；②Foville 桥脑综合征。

概要：本征主要特点是同侧外展神经麻痹，同侧偏视协调麻痹及对侧肢体偏瘫。

病因病理：同 Foville 综合征Ⅰ型。

眼部特征：内斜视、复视、同侧偏视协调麻痹，同侧外展神经麻痹。

全身特征：除无面神经麻痹外，其余同 Foville 综合征Ⅰ型。

治疗：病因治疗。

Foville-Wilson 综合征

译名：福—威综合征

别名：单侧眼球震颤综合征。

概要：本征主要特征为双眼不同程度的侧向凝视障碍。男女均可罹患。

病因病理：通常见于多发性硬化，病变侵及脑干时出现。

眼部特征：当眼球向一侧注视时，一眼不能外展而出现粗大震颤。另一眼不能内收，但无眼球震颤或仅有不规则的疲劳性跳动。双眼集合功能正常。

全身特征：可有多发性硬化及脑干受侵的征象。

治疗：主要为病因治疗。

Franceschetti-Klein 综合征

译名：弗一科综合征

别名：①下颌骨面部发育障碍综合征；②下颌面骨发育不全；③下颌骨面部综合征；④下颌颜面成骨不全综合征；⑤下颌一颜面骨形成不良综合征；⑥颌一面成骨不全；⑦多发性面部异常；⑧多发性颜面异常综合征；⑨两侧面部发育不全综合征；⑩第一弓综合征；⑪第一鳃弓综合征；⑫眼睑一颊一下颌骨综合征；⑬眼一脊椎综合征；⑭ Berry-Franceschetti-Klein 综合征；⑮Franceschetti 综合征；⑯Franceschetti-Zwahlen-Klein 综合征；⑰Treacher-Collins 综合征；⑱Treacher-Collins-Franceschetti 综合征。

概要：1847 年 Thomson 首先报告，1889 年 Berry 报告了本征合并先天性下睑缺损的病例。1900 年，Treacher 与 Collins 又加以补充，1944 年 Franceschetti 发现除颌面之外，本征还有耳畸形，并对本征进行了综述。1949 年 Franceschetti 和 Klein 将本征的临床表现做了详细归纳和分类，提出对本征可分五型：(1) 完全型(Dires，1923)；(2)不完全型(Treacher，1900)；(3) 顿挫型 (Berry，1889)；(4) 单侧型；(5) 不典型型 (Franceschetti，1949)。国外已有百余例报道，国内 1982 年曾报告一例。主要特征为倒蒙古样斜睑裂，下睑外侧部缺损。面部发育不全及骨骼畸形。发病无性别差异。

病因病理：病因不明，不规则显性遗传，在胚胎 2 月时来源于第一鳃弓和第二鳃弓中胚层分化延迟和继发性软组织损害所致，病理为第一鳃弓多种成份的发育障碍。

眼部特征：

1. 双眼外眦明显下移，呈反蒙古样斜睑裂，下睑外侧段呈三角形缺损（约 75%），睫毛稀少，少数病例同时有上睑中央部缺损。

2. 小眼球，虹膜缺损，下泪小点缺失，睑板腺缺失，少数可见向上注视时外斜视，向下注视时内斜视。

全身特征：

1. 面骨发育不全，小下颌，面颊部低陷，巨口（本征特征），高腭弓，下颌骨及颧骨发育不全，颧扁平，正常的颧骨隆起消失，面部畸形尤如鱼样面容。

2. 牙齿不规则，耳廓低位向后，常伴有小耳及外耳道畸形，如有中耳及内耳畸形则出现听力障碍，当伴有下颌缺损、外耳缺损与耳聋时，则称为 Franceschetti 综合征。

3. 智力低下，精神紊乱，胸部发育不对称，心血管异常。

4. 多指（趾）畸形，如伴有桡骨缺失，桡骨尺骨结合，拇指缺失等肢体畸形则称 Mager 肢面骨发育不全。不完全型的上颌骨面部综合征则称 Treacher-Collin 综合征。

治疗：对面部畸形早期施行整容术，眼部畸形也应行手术矫正，一般是将上睑皮肤移植下睑，以矫正外眦下移畸形，斜视者可行斜视矫正术。

Franceschetti-Kaufmán 综合征

译名：弗一考综合征

别名：①上皮糜烂综合征；②角膜上皮剥脱综合征；③复发性角膜上皮剥脱；④变形性疱疹性角膜炎；⑤创伤后角膜炎；⑥ Franceschetti 角膜营养不良综合征；⑦ Franceschetti 综合征；⑧Kaufman 综合征。

概要：Franceschetti 最早报道了一家系连续 6 代发病的病例，此后国内外均有一些报道。复发性角膜上皮脱落并不少见，但确诊为遗传性的较少。国内也少有遗传性病例报告，本病特征为反复发作的角膜上皮脱落。患者往往有角膜外伤史或揉眼后出现症状。幼年发病。

病因病理：病因不明，为遗传性家族性疾病，常染色体显性遗传。病理显示：角膜上皮与基底膜破坏，再生的上皮细胞不能很好愈合，因而在角膜实质及角膜上皮有液体积聚。角膜的炎症、化学刺激、异物或外伤为发病的诱发因素。

眼部特征：

1. 患者常在单纯疱疹病毒感染后数周或数月内发生复发性角膜上皮糜烂，在某些化学物质的刺激下，甚至揉眼、瞬目运动也可使角膜上皮从前弹力层剥脱。

2. 多为双眼发病，患者在早晨睁眼时有明显的眼痛，午后减轻，有异物感，揉眼后加重。还可有眼睑痉挛，视物不清等症状。发病后可持续数日，反复发作。

3. 检查可见角膜上皮多发脱落，小囊肿，水泡。荧光素染色阳性，角膜实质轻微水肿。内眼正常。

全身特征：患者常伴有发热，全身不适，偶见皮肤疱疹性病变。

治疗：润滑剂和皮质类固醇激素可减轻症状，如 1% 甲基纤维素眼液、蜂地麻眼液（含蜂蜜、麻黄素、地卡因）、0.5% 考的松眼液等。

Francois Ⅰ 综合征

译名：富兰可斯综合征Ⅰ型

别名：①鸟样头白内障综合征；②下颌—眼—面部畸形综合征；③下颌—眼—面部—颅骨畸形；④下颌—眼—面—颅骨发育不全症；⑤眼—下颌—面部头颅畸形和毛发缺乏症；⑥眼下颌面骨综合征；⑦先天性白内障和稀毛症综合征；⑧头面下颌与眼畸形综合征；⑨头畸形—先天性白内障及毛发缺乏症；⑩颅面畸形综合征；⑪Audry 综合征Ⅰ型；⑫Hallermann-Streiff（哈—斯）综合征；⑬Trancois（特兰科伊斯）综合征；⑭Ullrich（乌尔里克）综合征；⑮Ullrich-Fremery-Dohna（乌—弗—多）综合征；⑯Ullrich-Tremery-Dohna（乌—特—多）综合征。

概述：1893年Arfty首先发现本征，1948年Hallerman，1950年Streiff报告了鸟样面容与先天性小眼球、白内障病例；1953年，Ullrich-Fremerey-Dohna发现本病还可有身材矮小，牙齿畸形，毛发稀少和面部皮肤萎缩等体征。1958年，Francois对本征做了较全面的描述，提出此为一独立疾病，并命名为Francois综合征，以后相继有报道，国外至1980年已有150多例，1986年止国内眼科报道34例，1981年张方华报告并总结了18例。主要临床特点为头颅发育异常，鸟样面容、侏儒、双侧小眼球和先天性白内障等。

病因病理：遗传性疾病，多为染色体隐性遗传。与胚胎在第5—7周时额叶发育障碍有关，母亲妊娠期的异常及父亲高龄均可导致基因突变。因为父亲年龄大，其DNA复制的次数多，精子出现突变和子代出现突变的机会也增多，从而发病。

眼部特征：

1. 高度近视、斜视或弱视，约有20—40%的病例出现眼球震颤。睑睫毛稀少或秃睫，睑板菲薄，眼轮匝肌发育不全，上睑下垂，小睑裂，睑裂部分缺损，睑裂斜向外下方，眼球内陷，常有睑内外翻，78—83%病例有小眼球。

2. 小角膜（角膜直径6—9mm），蓝巩膜，虹膜萎缩，虹膜缺损，约90%患者为先天性白内障（本征最突出的眼部表现），均为双侧，可呈完全性，在检查时可发现部分已自行吸收，遗留少许囊膜，亦有出生时即无晶体的报告。

3. 其他尚可见先天性青光眼，玻璃体混浊，脉络膜视网膜变性萎缩，视神经乳头缺损，乳头周围脉络膜萎缩，黄斑变性。眼底一般较难看清。1987年国内有学者总结了10例本病患者，发现青光眼为本病的严重眼部并发症，约占60%，其原因可能是房角先天性异常或晶状体溶解所致。

全身特征：

1. 头颅发育不良及鸟头样外观。短头，三角头，舟状头，明显的小下颌，钩状鼻，狭鼻，额部膨隆，高腭弓，构成鸟样面容。

2. 牙齿畸形，约占85%，包括牙齿稀少，或出生时已有牙齿，形态不规则，釉质发育不全，也可有耳廓畸形。

3. 80%病例有毛发稀少，包括眉毛、腋毛、阴毛等，毛发较细。面部皮肤变薄、干燥萎缩。白癜风，白斑，额枕部常有秃发。

4. 智力低下，脑发育不全（少数），身材矮小（占50%），脊柱前凸或侧凸，锁骨畸形，骨硬化，大理石样骨。

5. X线示短头畸形，前囟闭合延迟，面部小，下颌发育不良，下颌关节向前移位达2厘米，下颌骨质疏松，小眼眶，髁状突可完全缺失。

治疗：一般为对症治疗，白内障可行手术治疗，其他畸形也可行矫形治疗。

Francois Ⅱ综合征

译名：富兰可斯综合征Ⅱ型

别名：家族性皮肤软骨角膜营养不良综合征。

概要：1949年Francois首报本征，主要特征为角膜、皮肤、骨骼类脂质沉积。

病因病理：常染色体隐性遗传。

眼部特征：角膜萎缩、混浊。

全身特征：

1. 手足骨骼畸形，头颅骨和颜面畸形。

2. 四肢末端有骨与软骨的营养不良。

3. 耳翼、鼻骨、掌、指骨及中指关节背侧面、肘后部皮肤有黄色瘤形成。

4. 所有变化均为对称性。

治疗：对症治疗。

Francois-Haustrate综合征

译名：弗毫综合征

别名：耳—上颌骨发育障碍（Oto mandibular dysotosis）。

概要：本征特征为上颌骨发育不全，外耳畸形及眼部异常。

病因病理：本病为非遗传性疾病，系胚胎发育畸形所致。

眼部特征：

1. 斜视，明显的眼球内陷、虹膜、睫状体、脉络膜、视网膜、视神经缺损。

2. 小眼球及先天性白内障等也有报道。

全身特征：

1. 多为单侧发病，面部不对称，受损侧发育不全。偶可见双侧，特征为上颌骨、颧突发育不全，颞上颌关节畸形。

2. 外耳畸形，口角与耳屏间有瘘管，唇裂、腭裂、面横裂及牙列不齐等。

治疗：对症处理，面畸形可进行手术整容。

Frankl-Hochwart 综合征

译名：弗一霍综合征

别名：①眼一神经一松果体综合征；②松果体一神经一眼综合征；③ Von Frankl-Hochwart 综合征。

概要：1910 年 Frankl-Hochwart 首报本征，主要特征为耳聋，运动失调，视乳头水肿及垂体机能低下。常见于青少年，双眼患病，偶可合并内分泌紊乱。

病因病理：松果体的占位病变压迫邻近脑组织产生阻塞性脑积水和第三脑室扩大所致。

眼部特征：

眼球震颤，向上注视时受限制，视野向心性缩小，眼底可见乳头水肿。

全身特征：

1. 早期出现颅内高压表现（头痛、恶心、呕吐），依发病年龄不同而有程度不同的垂体功能低下，尿崩症。

2. 耳鸣、双侧耳聋、共济失调及性早熟，头颅 CT 扫描或 MRI 有助诊断。

治疗：手术和放射治疗，预后不佳。

Freeman-Sheldon 综合征

译名：弗一席综合征

别名：①颅一腕一睑板营养不良综合征；②颅一腕一睑板营养不良；③头颅一腕一跗骨营养不良症；④吹口哨面容综合征。

概要：1938 年 Freeman 和 Sheldon。首报本病。主要特征为双眼距离远、小眼球及手足畸形。本病罕见，出生时即已存在。

病因病理：原因未明，为常染色体显性遗传性疾病。

眼部特征：双眼相距过宽，小眼球、小睑裂、倒蒙古样斜睑裂（由于颧骨发育不良），上睑下垂。内眦赘皮、眼球内陷、集合性斜视等。

全身特征：

1. 小口畸形和面骨扁平，构成了吹口哨面容。呕吐，喂食困难，瘦弱，但智力正常。

2. 小下颌，小舌，鼻唇沟浅，鼻梁宽，小鼻子，鼻翼常弯曲宛如缺损。

3. 手屈面的皮肤与皮下组织增厚、手指弯曲挛缩，跗部异常，表现为杵状趾、马蹄内翻足。腕部异常，表现为尺骨偏离。

4. 短颈、胸脊柱侧凸，也有脊柱裂的报告。

治疗：对症治疗，畸形可行手术治疗。

Frenkel 综合征

译名：富兰克尔综合征

别名：①眼部挫伤综合征；②眼球挫伤综合征。

概要：1931 年，Frenkel 首报本病，主要特点为前房出血，晶体半脱位及外伤性视网膜色素变性。包括眼部创伤后的数月或数年出现的各种损害。

病因病理：由于钝性外力急剧冲击眼球，使眼部组织变形，破裂，移位，出血等多种损伤。

眼部特征：

1. 瞳孔散大（外伤所致括约肌麻痹），瞳孔变形呈D型，对散瞳及缩瞳剂不敏感，直接、间接对光反应消失或迟钝，虹膜根部断离，虹膜色素上皮层裂开。角膜后细小色素沉着物，前房出血。

2. Vossius 色素环，暂时性晶体后皮质混浊及前后囊永久性混浊，晶体半脱位，晚期晶状体呈外伤性完全性混浊。

3. 玻璃体出血，混浊，玻璃体内有色素游离。眼底周边部色素紊乱，黄斑区水肿，脉络膜破裂，视网膜水肿，色灰暗。视力减退，上睑下垂。

全身特征：如合并眼压升高，可有头痛、恶心、呕吐等症状。

治疗：

1. 控制炎症：抗生素局部点眼及全身应用。

2. 防止并发、继发症的发生，5%新福林、1%阿托品点眼散瞳、止血促吸收治疗。

3. 对症处理。如晶体半脱位，伴有青光眼者可手术摘除晶状体。

Friedreich Ataxia 综合征

译名：弗里德赖希共济失调综合征

别名：①脊髓小脑性共济失调综合征；②遗传性共济失调；③家族性共济失调；④少年脊髓型遗传性共济失调症。

概要：1863 年 Friedreich 首报本病。1959 年国内首报本病，至 1986 年底共有 57 例。其特征为共济失调，腱反射消失，深感觉障碍及锥体束受损表现。发病年龄为 5—15 岁，病程进行缓慢。

病因病理：原因未明，呈染色体隐性遗传，有学者认为是丙酮酸代谢缺陷所致脊髓后索和侧索中的脊髓小脑后束和皮质脊髓束受损。病理检查，脊髓细小。

眼部特征：上睑下垂，下颌瞬目现象，眼球共轭偏斜，大多数有眼球震颤（水平性常见），通常向外侧凝视时最为明显。眼外肌麻痹，蓝巩膜、虹膜缺损，白内障，少数出现原发性视神经萎缩，视网膜色素变性。

全身特征：

1. 下肢渐进性共济障碍，站立与走路时更明显，逐渐上肢也出现变速困难和意向性震颤，下肢远端感觉异常，严重时不能行走。

2. 构音困难，肌张力减退和肌萎缩。锥体束征阳性。下肢腱反射消失和深感觉障碍。

3. 心律不齐，90%患者有心电图异常，少数患者可死于感染和心脏病。病程缓慢，也有数年后停止发展的病例。

4. X 线示弓形足，脊柱畸形。

治疗：

1. 主要为神经内科治疗，国内有学者报道用水杨酸毒扁豆碱粉内服，连服半年至一年，效果显著。也有报道用安坦治疗取得满意疗效。

2. 白内障可手术治疗。

Frohlich 综合征

译名：弗利克综合征

别名：①视交叉蛛网膜炎；②肥胖性生殖器综合征；③肥胖性生殖器退化（Dystrophic adiposogenital）；④肥胖性生殖无能综合征（Adiposgenital Dystrophy Syndrome）；⑤脑性肥胖症；⑥下丘脑型幼稚—肥胖综合征；⑦ Babinski-Frohlich 综合征；⑧ Leaunois-Cleret 综合征。

概要：1901 年 Frohlich 首先报告。系一组因丘脑下部损害，所致生殖器发育障碍，性功能消失，伴女性型脂肪分布的肥胖等综合病征，儿童期即可发病，青春期后症状明显。

病因病理：因各种脑部炎症、外伤、垂体瘤及垂体附近的肿瘤、视神经附近的肿瘤、结核、脑水肿等病变压迫下丘脑或累及垂体前叶，从而影响促性腺激素的正常分泌，使生殖

腺不能正常发育和产生性腺激素，使第二性征发育不完善并无生殖能力，导致食欲亢进，脂肪代谢紊乱而形成肥胖。本征如发生在成年人则成熟的外生殖器也可萎缩，但不像少年型所见的生殖器外观那样明显幼稚化。

眼部特征：

1. 视力逐渐丧失（由于颅内压增高）。双颞侧偏盲，暗适应差。

2. 视神经乳头水肿及萎缩。当有视网膜变性时又称做 Lanrence-Moon-Biedl 综合征。

全身特征：

1. 生殖器发育障碍：小女孩不甚明显，男孩阴茎、睾丸均小，少数有隐睾，这是早期最重要的表现。

2. 第二性征发育不良，女性青春期可无月经或停经，不长阴毛或腋毛，男性可出现女性化，声音高音调，不长胡须及睾丸不下降。

3. 肥胖、女性型体态，脂肪多堆积于臀部、下腹部及大腿部，儿童的肥胖多自 10 岁后开始。

4. 智力减退，发育迟缓，发生在小儿则骨骺不闭合，可有颅内压增高的症状（本征系肿瘤所引起），如头痛、恶心、呕吐。

5. 皮肤苍白、厥冷、干燥，弹性较差，状似粘液性水肿，极少数有或全无体毛。体温过低，可有多尿烦渴，糖耐量增加，尿中促性腺激素消失。

6. X 线可见蝶鞍扩大或破坏，鞍上钙化点（80%—90%），脑室造影显示脑积水。

鉴别诊断：本征须与下列综合征相鉴别：

1. Laurence-Moon-Biedl 综合征，该征也有肥胖及生殖器功能发育不全。肥胖自新生儿开始，并有视网膜变性及多指症，有家族性，这些可与 Froehlich 征进行区别。

2. 假性 Froehlich 综合征（肥胖兼青春期延缓综合征），该征特征是青春期前后出现伴有假性生殖器发育不全的肥胖状态。20 岁左右可见有第二性征出现和性激素水平增高，故称为假性 Froehlich 综合征，这点可与本征鉴别。

治疗：病因治疗。

Fryns 综合征

译名：佛瑞斯综合征

概要：1979 年 Fryns 首报本病。主要特征为角膜混浊、胸膈缺损及远端肢体畸形。

病因病理：目前多认为本病为常染色体隐性遗传，患者父母多为近亲结婚，可能是原发肺发育不良、不分叶，继而造成了胸腹膜缺损而代之以皱襞形成。

眼部特征：

1. 患儿生后不久就可发现双眼角膜混浊无光泽，视力常受影响，但不致失明。

2. 眼球震颤、小眼球、内眦赘皮，睑裂上斜。

全身特征：

1. 患儿生后就可发现有很多畸形和异常，面部粗陋，鼻根宽平，鼻大上翘，巨口且上唇短，可有唇裂、腭裂。

2. 胸部狭窄，膈缺损伴原发或继发肺发育不良，腹部可有胃肠畸形，女性可有双角子宫。

3. 远端肢体常发育不良，指骨过短，指甲缺如，X 线可见骨末端明显退化。

治疗：本病无特殊疗法，多因肺部并发症死亡。

Fuchs I 综合征

译名：伏克斯综合征 I 型

别名：①异色性虹膜睫状体炎综合征；②异色性睫状体炎；③虹膜异色症；④虹膜异色性睫状体炎；⑤虹膜淡色综合征；⑥并发性虹膜异色综合征；⑦Fuchs 异色性睫状体炎；⑧Fuchs 虹膜异色睫状体炎综合征。

概要：1869 年 Janathan Hufchinson 发现了有些白内障患者伴有虹膜异色，此后又有一

些学者发现虹膜异色伴随睫状体炎及白内障，直到1906年Fuchs发表了38例综合征报道后才被公认为是一独立综合征，并命名为Fuchs综合征。国外已有数百例报道。1932年国内王兰亭首报本病，1959年周以浙也报道一例，1986年李志辉报道并分析了83例，1987年郑吉亚报道分析了18例。本征特点为虹膜异色，睫状体炎及白内障。多见于青年人，男多于女，一般为单眼发病。

病因病理：本病原因未明，Fuchs认为本征有先天因素，初生期或胎生期有一种未知毒素妨碍了虹膜发育，后又引起睫状体炎和白内障。Heine等认为与结核病有关。Herren、Schwand认为是交感神经不全麻痹所致，Passow发现本病多合并先天性神经管闭合不全，形成中央管空洞，损害交感神经纤维所致，Beger等用荧光血管造影发现Fuchs综合征局部贫血。我国李志辉经观察发现在摘除白内障后，睫状体炎可消退或减轻，说明了晶体可能引起睫状体炎，而不是睫状体炎后并发白内障，近年通过免疫学和组织学研究，认为本病可能系免疫复合物引起的炎症，从患者的房水、血清中能证实有免疫复合物存在。病理检查虹膜色素细胞缺乏，实质层结缔组织过度增长，血管壁呈现玻璃样变及淋巴细胞和浆细胞浸润。睫状体纤维变性，肌肉萎缩。

眼部特征：

1. 虹膜异色，一般无充血或眼痛，早期无自觉症状，浅色人种的病人虹膜颜色异色比较典型，而国人虹膜为深色，颜色轻度变浅不易发现和辨认，虹膜异色进行很缓慢，可经数年才有较明显变化，裂隙灯检查有典型的虹膜萎缩性改变。虹膜组织疏松、平滑、虹膜基质透光度增强，瞳孔区虹膜放射状纹理不明显。

2. 睫状体炎，前房可有闪光，角膜后有灰白色细小沉淀物，数量不变，一般多在瞳孔区及角膜下部，不融合，角膜上皮轻度水肿，睫状体炎不伴有虹膜后粘连，玻璃体有轻度尘埃状混浊，偶见周边部脉络膜炎。

3. 白内障：晶状体混浊过程较缓慢，病初晶状体在后囊下皮质出现点状混浊，逐渐周边部出现线状混浊，以后出现晶体全混浊。眼底一般正常，部分患者单侧合并青光眼，国外报道占16.1%，国内李志辉报道占15.6%。以往认为由于房水中蛋白增加，使流出阻力加大而引起，目前组织学证实是和小梁硬化，小梁内腔闭锁有关。小部分是由晶状体膨胀而引起的继发性闭角青光眼。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特效药。色素膜炎可用皮质激素和散瞳治疗。白内障手术效果良好，并发青光眼时可先用药物控制，疗效不佳时手术多能奏效。

Fuchs Ⅱ 综合征

译名：伏克斯综合征Ⅱ型

别名：①粘膜—皮肤—眼部综合征（Mucocutaneous Ocular）；②眼粘膜皮肤综合征；③皮肤粘膜—眼上皮细胞综合征。

概要：本病主要特征为头痛、发热、粘膜溃疡及严重结膜炎。多见于青年人。

病因病理：病因未明，早年认为是天疱疮的一种形式，目前认为是一种原因不明的独立病变，发病后一个月内可自愈，不易复发。

眼部特征：严重型结膜炎，结膜水泡，水泡破裂后可引起睑球粘连。

全身特征：发热、头痛、发绀、皮肤斑丘红疹，也可为泡性，面部浮肿、口鼻、生殖器、上呼吸道粘膜有多发性溃疡。

治疗：抗生素点眼，预防睑球粘连，其他可对症治疗。

Fuchs Ⅲ 综合征

译名：伏克斯综合征Ⅲ型

别名：睑皮肤松弛综合征

概要：本征为一种不常见的、以眼睑反复

水肿为特征的眼部病变，见于青年人，80%在20岁以前发病。

病因病理：病因尚不十分明确，Fuchs 等人认为是血管神经机制的反应。病理见眼睑皮肤和皮下组织局限性萎缩，其血管周围有淋巴细胞浸润，晚期弹性纤维消失。

眼部特征：

1. 双眼睑呈血管神经性反复性水肿，一般仅表现为上睑水肿，偶而也累及下睑。随病情的进展，可有眼眶脂肪和泪腺脱出，上睑下垂，下垂严重者可影响视力。

2. 慢性病例上睑皮肤呈淡粉色，菲薄，表皮下见有扩张的毛细血管。

全身特征：某些患者伴有上唇粘膜水肿及 Ascher 综合征。

治疗：可施行泪腺脱垂及上睑下垂矫正术，切除皮肤及过多的脂肪，重建眼睑皱褶。

Fuchs Ⅳ 综合征

译名：伏克斯综合征Ⅳ型

别名：①角膜内皮—上皮营养不良综合征；②角膜内皮营养不良综合征；③角膜上皮和内皮变性；④Fuchs 角膜营养不良；⑤Fuchs 角膜上皮和内皮联合水肿型营养不良；⑥Fuchs-Kraupa 综合征；⑦Kraupa 综合征。

概要：本病罕见。1910 年 Fuchs 首先提出本征是一种内皮细胞变性，实质层混浊，进行性角膜上皮水肿，知觉减退的慢性角膜病变。主要特征为角膜水泡及视力障碍。发病年龄为 50—60 岁的女性患者。

病因病理：原因未明，可能为常染色体显性遗传病，Descemet 膜呈透明沉积物，内皮腐蚀，Bowman 膜呈变性征象。

眼部特征：

1. 病初为角膜内皮变性，裂隙灯下镶嵌式的内皮中有洞孔出现，逐渐内皮失去了正常的泵作用，使房水溢入实质层，继而上皮发生营养不良性变性。

2. 角膜上皮水疱，起初水泡很小，继则融合成组，糜烂、角膜实质出现细小灰白色线状或点状混浊。角膜后色素沉着，病变进展缓慢，终至角膜全混浊，知觉消失，晚期在上皮下有结缔组织和新生血管，角膜白斑，并可继发青光眼。

3. 视力障碍，轻微刺激症状。眼痛、畏光、异物感。

全身特征：无特殊表现。

治疗：对症处理，早期滴用高渗剂眼药水，晚期可作角膜移植（60%病例有效），早期治疗效果较好。

Fuchs Ⅴ 综合征

译名：伏克斯综合征Ⅴ型

别名：①眼运动纤维再生错向综合征；②假性 Graefe 综合征；③假性格雷夫现象；④假性上睑挛缩症；⑤动眼神经纤维再生迷路综合征；⑥再生眼运动纤维方向倒错综合征；⑦Fuchs 综合征；⑧Pseudo-Graefe 综合征。

概要：本征主要特征为上睑运动迟缓，向下看或健侧眼闭睑时上睑退缩，瞳孔对光反应消失。因和 Graefe 症相似，故称假性 Graefe 症，1957 年，我国张承芬曾报告 1 例。

病因病理：系颅底创伤或肿瘤引起第Ⅲ颅神经麻痹，在恢复的过程中，再生的神经纤维发生错接，使原属于下直肌或内直肌的神经纤维误入提上睑肌或瞳孔括约肌内造成神经冲动的错误传导，引起眼球和上睑的各种功能障碍。

眼部特征：临床表现为患眼上睑运动迟缓，当眼球向下方或向内下方注视及健眼紧闭时，均可产生患侧眼向上退缩。甚至企图向麻痹的眼外肌方向注视时，也可引起上睑向上挛缩。瞳孔对光反应可消失。但在眼球向上、向内侧转动时，可引起瞳孔缩小。

全身特征：无特殊表现。

X 片、脑血管造影、脑电图、头颅CT 扫

描对病因诊断有一定参考价值。

治疗：主要是病因治疗。

Fuchs-Lyell 综合征

译名：富一里综合征

别名：①中毒性表皮松懈症；②Dabre-Lamy-Lyell 综合征。

概要：本征为急性发病，主要特征为头痛、发热、粘膜溃疡及严重的结膜炎。

病因病理：过去曾被认为是天疱疮的一种，目前认为是一种过敏反应性疾病，曾见于用抗菌素等药物后发病者，致死率约占 1/3。

眼部特征：结膜出现水疱样病变。水疱破裂后引起睑球粘连，睑内翻，泪小点闭锁，鼻泪管阻塞，可并发角膜溃疡，疤痕性角膜结膜改变，偶见角膜穿孔。

全身特征：

1. 发热，头痛，面部水肿，突发性全身表皮松懈症，类似Ⅱ°烧伤。

2. 口腔、鼻腔、生殖器、上呼吸道粘膜多发性炎症及溃疡，溃疡可形成瘢痕影响正常功能。

3. 指甲营养障碍等。

治疗：对症治疗，如全身症状稳定后，睑球粘连及粘内翻者可行手术治疗。

Fuchs-Salzmann-Terrien 综合征

译名：伏一沙一特综合征

别名：Terrien 角膜边缘性变性综合征。

概要：本征主要特征为角膜边缘性变性，眼内出血及变态反应性皮肤损害，本征类似 Fuchs-Lgell 综合征。

病因病理：过敏性疾病，如抗菌素、磺胺类药物和砷制剂等。比 Fuchs-Lgell 综合征引起的反应轻。两者均属于药物过敏，只是由于临床症状和严重程度不同，而不属于同一类疾病。

眼部特征：角膜浅层点状糜烂及 Salzmann 结节性角膜变性，角膜边缘变性，脉络膜出血及眼内出血。

全身特征：全身皮肤有变态反应性多发性损害，轻者出现红斑，重者形成剥脱性皮炎。

治疗：抗过敏治疗。

Ganser 综合征

译名：甘一赛综合征

别名：①假性痴呆综合征；②假性痴呆；③无感觉综合征；④监狱精神病综合征。

概要：主要特征为精神混乱，头痛及健忘。常见于囚犯被拘禁者和其他精神创伤患者，偶见于脑外伤后遗症，通常随诱因而发病。

病因病理：原因未明，与环境刺激有关，为癔病性分离性反应，呈特殊的意识障碍（意识范围缩小）。

眼部特征：发病时看不见物体或不能阅读，但视力功能正常，偶见视幻觉。

全身特征：

1. 呈现暂时性遗忘现象，对于过去所熟悉的简单事情的回答似是而非，甚至荒谬，不知道自己的年龄，不知道自己是谁，在行为上给人一种好象故意做作的印象，外表上看来似有严重痴呆，但实际上并无器质性痴呆的症状。

2. 轻度智力低下，麻木，淡漠，精神混乱。

3. 头痛，昏睡，僵直，震颤，搐搦，不能自制。

治疗：心理治疗为主，常为一过性，急性期可住院治疗，可自发性缓解，也可复发。

Gansslen 综合征

译名：根斯朗综合征

别名：①家族性溶血性黄疸—骨病综合征；②家族性溶血性黄疸(Familial haemolytic ieterus)；③ 骨 病 综 合 征 (Osteopathy

Syndrome)；④血液性—代谢性骨质异常。

概要：1922 年 Gansslen 报告本病，多见于高加索人，主要特征为严重溶血性贫血及代谢性骨质异常。

病因病理：病因不明，呈常染色体不规则显性遗传。

眼部特征：

1. 近视，色觉障碍，双眼眶距过远。蒙古样睑裂，睑裂狭窄，内眦赘皮，小眼球，眼睑及结膜下出血，巩膜黄染。

2. 虹膜异色，色素膜缺损，瞳孔大小不等，瞳孔移位，先天性白内障，玻璃体混浊。

3. 晚期可见视网膜出血、渗出及水肿，视网膜静脉扩张，黄斑部呈星芒状渗出，偶见视网膜色素异常。

全身特征：

1. 侏儒，50%有尖头畸形，额骨及颅顶骨隆起。

2. 肝脾肿大，溶血危象，特点是骨小梁消失，另外尚可见先天性心脏病。

3. 髋关节脱臼，短指，并指（趾），多指（趾）畸形，宽鼻，外耳畸形，耳硬化，牙齿排列错位。

4. 生殖器发育不良，呈幼稚型。

5. X 线检查可见骨质疏松，骨皮质变薄。实验室所见：红细胞渗透性增加，小球形红细胞增多，网织红细胞增多。

治疗：对症处理，脾切除术后可望延长寿命。

Garcin 综合征

译名：改森综合征

别名：①半侧颅底综合征（half base Syndrome）；②多发性单侧性颅神经麻痹综合征；③Schminckes 综合征；④Schminckes 肿瘤—单侧颅神经麻痹。

概要：1927 年 Garcin 报道本征，主要特征为第Ⅶ～Ⅻ对颅神经受侵症状，偶见全部颅神经麻痹。

病因病理：由于广泛性单侧颅底病变所致的一组病征。例如：肿瘤，鼻咽癌，颅底原发性肉瘤或梅毒性骨膜炎，多发性颅神经炎，海绵窦血栓等等。

眼部特征：一侧上睑下垂及单侧眼外肌麻痹，视野缺损，视力障碍，复视、内斜视或眼球固定，瞳孔散大，对光反应消失或减弱，视乳头水肿，视神经萎缩。

全身特征：

1. 单侧嗅神经障碍引起嗅觉丧失。

2. 单侧第Ⅴ颅神经麻痹引起颜面部半侧知觉障碍和咀嚼肌麻痹。

3. 第Ⅶ、Ⅷ颅神经麻痹引起周围性面瘫与耳聋，听觉平衡障碍。

4. 第Ⅸ、Ⅹ颅神经麻痹引起同侧软腭低垂，咽反射消失，说话及吞咽困难，发音时软腭不能上升，悬雍垂偏斜，伸舌时舌尖偏向病侧，舌后 1/3 味觉障碍。

5. 副神经麻痹引起斜颈，同侧肩部下垂。

治疗：病因治疗。

Garin-Bujadoux-Bannwarth 综合征

译名：盖—柏—巴综合征

别名：①淋巴细胞脑膜神经根炎；②脑膜多神经根炎；③莱姆病（Lyme disease）。

概要：1909 年瑞典内科医生 Afzelius 首先发现一例被蜱咬伤的病人，检查后见皮肤有游走性环形红斑，不久在欧洲北部及中部相继发现数例蜱咬伤患者。1975 年美国耶鲁大学的 Steere 等人在美国康涅狄克州的莱姆镇（Lyme）发现一群儿童患炎症性关节炎，并对此进行了大量的临床研究。1977 年 Steere 等人首次以莱姆病命名并进行了报道。1986 年在我国黑龙江省海林县首先发现此病。

本征主要特征为皮肤、心脏、关节和神经

系统受累，同时侵及眼部各组织，引起视力下降，视网膜血管炎及眼球萎缩等，但眼部侵害不普遍。潜伏期为20～30天，多在夏季发病。

病因病理：经多年临床研究已确定包柔氏螺旋体感染是其病因，蜱是该螺旋体的媒介，因患者均有被蜱叮咬史，在患者的血液、脑脊液中可分离出该螺旋体。

眼部特征：

1. 早期可出现滤泡性睑结膜炎，但常不被引起重视。

2. 角膜混浊，角膜病变发生在上皮基底膜及实质层。荧光素染色阳性。莱姆病无角膜实质层水肿及实质新生血管形成。这一点不同于梅素性角膜炎。

3. 虹膜睫状体炎及浅层巩膜炎，睫状充血，睫状体压痛，畏光及反复刺激症。

4. 玻璃体炎，玻璃体棉絮状混浊，视力下降。严重病例可出现脉络膜炎和渗出性视网膜脱离，眼内炎。

5. 皮质盲，视网膜血管炎，视网膜出血，视神经炎，缺血性视神经病变。

6. 眼眶肌炎，眼眶疼痛，眼球突出，复视，眼睑红斑，受累部位直肌附着处附近浅层巩膜充血。外转受限，眶周水肿。

7. CT扫描见眼球突出，球后脂肪模糊，直肌受累部位止端肥大并累及视神经鞘。

全身特征：主要侵犯皮肤、神经、心脏和关节，可分为Ⅲ期：

Ⅰ：皮肤出现游走性红斑，最初类似感冒症状，发热，头痛，肌肉或关节疼痛，局部或淋巴结肿大，皮肤出现红色斑丘疹。此期一般持续一个月。

Ⅱ：主要是心脏及神经系统受累，多于发病后数周及数月出现，典型表现为三联征：脑膜炎，周围神经及颅神经病变。89%的患者有不同程度的额部或枕部疼痛，50%有面瘫，32%有运动神经受累的周边神经根炎。8%出现心脏受累，最常见的是阵发性房室传导阻滞，也可见于急性心肌，但不累及心脏瓣膜，这一点可与风湿性心脏病相鉴别。心电图示T波低平或倒置，ST段低平。脑脊液检查见淋巴细胞增多，偶有蛋白增多。

Ⅲ：出现关节炎和慢性神经系统综合征，常见有神经精神病，精神紊乱，记忆力减退，痴呆，癫痫及共济失调，疲劳综合征，痉挛性下肢轻瘫。此期莱姆病已进入晚期，发生在发病后的数月至数年，当心脏疾患痊愈后，病变累及以膝关节为主的大关节，呈现关节肿胀，关节、肌腱、肌肉、肌囊的游走性疼痛。此期可持续一年以上。

实验室检查：从皮肤病变及玻璃体等处取活体组织检查，查找螺旋体；还可做免疫荧光测定和酶联免疫吸附测定，但有些患者也出现过假阴性或假阳性。因此，还应结合临床表现确定诊断。

诊断依据：(1) 来自疫区，有被蜱叮咬过和接触动物史；(2) 慢性游走性皮肤红斑；(3) 相应的临床体征和症状；(4) 无法诊断为其他疾病；(5) 找到包柔氏螺旋体；(6) 检测对 Borrelia burgdorferi 抗体的血清学试验阳性；(7) 对抗生素效果明显。

治疗：

1. 早期口服强力霉素或四环素可以缩短疗程，四环素每次500mg，每日4次，10天～20天为一疗程。

2. 青霉素和头孢噻肟三嗪治疗心肌炎、关节炎和神经紊乱，对严重的眼病患者，尤其采用静脉内注射头孢噻肟三嗪治疗，可获得满意的疗效。

3. 皮质类固醇，局部应用，以限制眼前节的炎症及减少局部并发症的出现。在没有抗生素相随的情况下不宜全身使用，以免加重螺旋体感染。

Garrod 综合征

译名：盖若德综合征

别名：①黑酸尿病（Alkaptonuria）；②褐

黄病；③内因性褐黄病。

概要：一种先天性遗传性疾病。1901 年 Garrod 报道本病，其特征为黑色尿、皮肤褐色素沉着及关节炎三联症，出生数日即可发病，男性多见，且临床症状较重。

病因病理：常染色体隐性遗传。可能由于 K 基因的先天性不足，肝肾缺乏尿黑酸氧化酶，使苯丙氨酸、酪氨酸等物质代谢发生障碍，导致其中间产物积存于体内，从尿中排出。病理可见软骨、肌纤维组织、心瓣膜有典型的黑色素沉着。也可见于脑膜、脊髓、硬膜内、甲状腺、心内膜、大血管内膜、肺、肾、韧带、肌腱脂肪等处。

眼部特征：

1. 在角、巩膜上可见到褐色素样物质沉积，睑裂部出现褐色斑及白斑。多呈三角形，基底部向着角膜。

2. 裂隙灯检查可见睑裂部角膜的前弹力层有细小、圆形棕黄色色素沉积。

全身特征：

1. 出生数日即可出现黑酸尿，如果将尿液置于空气中或轻碱化后呈黑色或褐色，尿布经洗涤后也变黑。

2. 约半数病例中年后发生褐黄病，面部皮肤呈现棕色或淡褐色素斑点，颊部尤深，扁桃体、心、肺、肾、纤维软骨等也能见到色素沉着。

3. 多数患者 30 岁后出现慢性多发性关节痛，关节畸形，躯干僵硬，四肢畸形，活动不便。腰椎生理弯曲消失，数年后可引起整个脊柱强直。椎间盘突出。部分患者有关节腔积液。

4. 可伴有心血管疾患，尿路结石，耳聋，音哑。

5. 实验室检查：尿黑酸试验阳性，可确定诊断，类风湿因子检查阴性。

6. X 线检查可见椎间盘层状钙化，椎骨间隙变窄，椎骨边缘有骨赘形成，大关节退行性变。

治疗：对症治疗，多因合并心血管病和尿毒症死亡。但报道也有存活最长达 99 岁者。

Gasperini 综合征

译名：盖斯珀里尼综合征

别名：①桥脑被盖综合征；②桥脑被盖外侧综合征。

概要：本征系由桥脑背部病变所致的一组病征，主要特征为第Ⅴ、Ⅵ、Ⅶ颅神经不全麻痹。

病因病理：因脑桥被盖尾端及较外侧部位发生病变引起。

眼部特征：眼球震颤，共转性偏斜，两眼向病灶侧同向运动麻痹，闭眼不全或无力。同侧外展神经不全麻痹。

全身特征：

1. 同侧面神经、听神经不全麻痹，导致患侧的额纹和鼻唇沟消失及单侧性听力障碍，口角歪斜，咀嚼肌无力。

2. 同侧三叉神经不全麻痹，颜面部知觉障碍。

3. 对侧上下肢感觉障碍。

治疗：病因治疗。

Gaucher 综合征

译名：高歇综合征

别名：①含脑苷脂网状内皮细胞病；②脑苷脂沉积病；③脑苷脂沉着病；④脑苷质类脂质病变；⑤脑苷脂网状内皮细胞病；⑥家族性脾性贫血综合征；⑦家族性巨细胞性脾大病；⑧葡萄糖脑酰胺沉积病；⑨组织细胞增多症角苷脂型；⑩婴儿急性 Gaucher 综合征；⑪恶性 Gaucher 综合征；⑫神经病变性急性 Gaucher 综合征；⑬慢性成人 Gaucher 综合征；⑭ Gaucher 病；⑮Gaucher-Schlagenhaufer 综合征；⑯Gaucher 脾肿大。

概要：1882 年 Gaucher 首先报告，1924 年

Aghion 发现组织内有葡萄糖苷脂沉积，1965年Biadu 明确了缺陷的酶的种类。本病多见于犹太人，但我国亦有多例报告，1948 年钟惠澜首报本病。主要特征为肝脾肿大，贫血，骨质破坏及睑裂部色素沉着。为一种少见网状内皮系统疾病，急性发病者常见于六个月至一岁婴儿，慢性发病者不受年龄限制。一般分为婴儿型、少年型、成年型三型。

病因病理：为常染色体隐性遗传，也有报告为不规则显性遗传，主要是β—葡萄糖脑苷脂酶缺陷，致脑苷脂代谢障碍，使组织细胞内有大量脑苷脂贮积。病理检查可见典型的 Gaucher 细胞，出现在肝、脾、淋巴结、肺及骨髓中，这种细胞有数个细小致密的胞核偏于细胞一侧，细胞浆呈粒状混浊，肝、脾、淋巴结肿大。神经节基底细胞核和脑干可能出现噬神经细胞。

眼部特征：I 型在球结膜睑裂部出现三角形棕黄色斑块，眼睑、结膜、巩膜可有黄色类脂物质沉着，也可有视网膜出血，水肿，晚期可发生视神经萎缩，Ⅱ、Ⅲ型可有不规则眼球运动和集合性斜视。

全身特征：临床可分为Ⅲ型。

I 型又称婴儿型。起病急，有神经系统症状，如：全身张力过强，颈强直，角弓反张，呕吐，呼吸及咽下困难，意识障碍，惊厥，喉痉挛及深反射过强，久病婴儿常呈恶液质，进行性肝脾大，往往死于继发感染。

Ⅱ 型又称少年型。亚急性发病，较罕见，主要是进行性大脑症状，有肝脾肿大，贫血，无菌性骨髓炎，易骨折，骨髓穿刺可见 Gaucher 细胞。癫痫，共济失调。

Ⅲ 型又称成年型。起病缓慢，病程长，主要为脾肿大，轻度肝肿大，全身淋巴结肿大，贫血，血小板减少，鼻衄、紫癜、齿龈出血，自发性病理性骨折，身体暴露部皮肤呈棕黄色。

实验室检查：轻度小细胞性贫血，白细胞和血小板减少，酸性磷酸酶增高，骨髓可查到 Gaucher 细胞。X 线检查可发现病理性骨折，长骨皮质变薄，股骨下端增大呈烧瓶状。本病可通过测定周围血液中白细胞或组织培养的成纤维细胞的葡萄糖脑苷脂酶活力，确立诊断。

治疗：抗感染治疗及对症处理。

G-Deletion Ⅱ 综合征

译名：G一缺失综合征Ⅱ型

概要：主要特征为智能低下，小头及并指（趾）畸形。

病因病理：本征为染色体G组中第 22 号染色体长臂部分缺失所致。

眼部特征：上睑下垂，内眦赘皮。

全身特征：

1. 严重智能障碍，生长发育不良，肌张力减退。
2. 第二、三趾并拢，第五指弯曲。
3. 小头畸形，大或低位耳、上腭呈弓形，悬雍垂分叉。
4. 指纹的“斗”增加，箕（尺、桡）均减少。
5. 尚可有其他多种异常，染色体检查可助诊断。

治疗：无特殊疗法，对睑下垂及内眦赘皮可作成型手术。

Gelfard-Hyman 综合征

译名：格—海综合征

别名：①家族性组织细胞性皮肤关节炎综合征；②Zayid-Farraj 综合征。

概要：本征主要特征为关节疼痛、耳聋及皮肤病变。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传，病理见有呈类脂质组织细胞瘤性变的小结节，其特征是缺乏多核巨细胞。

眼部特征：视力障碍，双侧性色素膜炎，

青光眼，白内障。

全身特征：

1. 面、耳和四肢的多发性皮内结节及皮下斑块，皮肤呈苔癣化。

2. 手和腕部关节痛（也可在足和肘部）。

3. 听力障碍。

4. 肾盂积水，肾功能检查可能异常。

5. X 线示上述关节的对称性破坏性关节炎。

治疗：无特殊疗法，对症处理。青光眼、白内障可行手术治疗。

Gelineaus 综合征

译名：盖利尼斯综合征

别名：①发作性昏睡综合征；②发作性睡病综合征。

概要：主要特征是白天突然出现无法控制的嗜睡，持续数分钟到半小时，醒后有周期性阅读困难，少数病人可出现夜游症，发病多在青年或成年早期出现，有家族性，男女比例为 6∶1。

病因病理：病因不明，特发性者可能与下丘脑及网状结构机能障碍有关。部分病例也可继发于感染、头部外伤、脑炎、脑血管病，第三脑室肿瘤，全身性感染及多发性硬化等。

眼部特征：醒后眼球上移（Bells 位），可见复视及一过性视力下降，在无睡眠发作时患者也感觉有暂短的周期性阅读障碍。

全身特征：

1. 发作时患者在一天内可数次感到困倦及不能控制的暂短睡眠，每次发作持续时间为数分钟到数小时不等，无论在进食、谈话、走路均可就地入睡，这种睡眠过程和脑电图均与正常睡眠相同，且常伴有多梦，但易被唤醒。

2. 情绪激动时，可使肌张力丧失或麻痹而发生昏倒，可有睡眠性麻痹，幻听，有的病例在数年后发生猝倒症。发作时脉搏缓慢。

治疗：硫酸苯丙胺、呱醋甲酯等药物治疗。特发性者终生反复发作，继发性者主要为病因治疗。

General Extraocular Muscle Fibrosis 综合征

译名：眼外肌广泛纤维化综合征

别名：①眼外肌纤维化性斜视；②眼外肌纤维化；③全眼外肌纤维化综合征；④全眼外肌发育不全；⑤广泛纤维化综合征。

概要：本征主要特点是几乎所有眼外肌都被纤维组织所代替，是一种累及单眼或双眼的先天性肌肉筋膜分化异常性疾病。

病因病理：多为常染色体显性遗传，有家族遗传性，先天性眼外肌发育不全。

眼部特征：

1. 明显的上睑下垂，双眼固定于下斜位，向上看或向左右看时即引起反常集合运动。

2. 牵拉试验呈强阳性（可为鉴别诊断的主要方法）。

3. 肌电图检查，呈病理多相棘波，时值延长，表明肌肉本身也有病变。

全身特征：无特殊表现。

治疗：对症处理。

Gerlier 综合征

译名：格利耳综合征

别名：①麻痹性眩晕综合征；②流行性麻痹性眩晕综合征；③垂头病（Kubisagari）；④旋转综合征。

概要：1887 年 Gerlier 首先报告，主要特点是夏季接触牛、马等家畜，引起突发性眩晕，视物不清，项部疼痛和连续点头动作。如果离开污染的畜厩或进入冬季后，症状即可消失。呈流行发病。多见于日本和瑞士的男性青年。

病因病理：病因尚不十分明确，疑为细菌或病毒感染，侵及脑干或迷路前庭部所致，有

人将患者脑脊液中分离出的革兰氏阴性球菌注射给猫，可发生一时性麻痹。

眼部特征：上睑下垂，复视（由于暂时性肌无力所致），眼底视乳头充血。

全身特征：

1. 突然眩晕发作（首发症状），持续约10分钟，间隔短时间后可再发。阳光曝晒、饥饿，过劳或注视活动的目标均可诱发，严重者完全不能活动。

2. 暂时性肌无力，颈背肌、面肌和咽喉肌均可累及，甚至可发生全身性短暂弛缓性瘫痪。

3. 颈背部疼痛，间歇期反射亢进，但肌力正常。

治疗：无特效疗法，避免同污染的动物及畜厩接触。

Gerstmann 综合征

译名：格斯特曼综合征

别名：①角回综合征；②左侧角回综合征（Left angular gyrus Syndrome）；③半球优势综合征（Dominant hemisphere）。

概要：1924年Gerstmann首报本病，主要特征为书写计算不能，左右定向障碍及认识不能症等。临床可单个出现症状，如果全部症状同时出现时，多提示存在严重脑功能损害，预后不良。

病因病理：由于左侧大脑顶枕叶与颞叶角回病变损害所致，常见于脑肿瘤和脑外伤，少数可由一氧化碳中毒、铅中毒等引起。

眼部特征：右侧同向偏盲，右侧视动性眼球震颤消失，视空间定向障碍，色觉障碍，失认症，还可出现外展神经麻痹，皮质盲。

全身特征：

1. 书写不能，计算不能，手指失认症，失读症。

2. 左右分辨不清。空间定向障碍。

3. 遗忘性失语，精神错乱。

4. 脑血管造影，CT扫描有助诊断。

治疗：主要是病因治疗。

Godtfredsen 综合征

译名：戈德弗勒森综合征

别名：①海绵窦—鼻咽部肿瘤综合征；②海绵窦神经痛综合征（Cavernous sinus neuralgia Syndrome）；③鼻咽癌颅神经综合征；④鼻咽癌性眼神经综合征；⑤眼神经—鼻咽综合征；⑥恶性鼻咽肿瘤颅神经综合征。

概要：1947年Godtfredsen报道本征，主要特征为三叉神经痛，部分性眼肌麻痹，舌偏向一侧。

病因病理：由于鼻咽部恶性肿瘤转移侵及海绵窦，压迫三叉神经和外展神经，以及鼻咽癌向颈部扩展，波及咽旁间隙后转移到淋巴结所致压迫舌下神经管处的舌下神经。

眼部特征：眼球痛，外展神经麻痹，内斜视，复视，早期亦可见动眼神经、滑车神经麻痹，角膜感觉消失，眼球突出（较罕见）。

全身特征：

1. 三叉神经区剧烈疼痛或麻木，耳痛，颜面痛。

2. 半侧舌体萎缩及运动障碍，舌偏向患侧（舌下神经麻痹所致）。

3. 原因不明的体重下降，常可见颈部饱满、颈部淋巴腺病变，下颌淋巴结肿大。

4. 鼻部阻塞感，常可有鼻衄，浆液性中耳炎，耳咽管间隙性阻塞。

5. 颅底X线摄片可见一个或多个孔道有骨质破坏。鼻咽部组织病检有助诊断。

治疗：放射疗法，神经外科和耳鼻喉科专科治疗。

Goldenhar 综合征

译名：戈尔登哈尔综合征

别名：①眼—耳—脊椎发育异常综合征；

②眼脊椎发育不良综合征；③眼一耳发育不良；④眼耳脊椎综合征；⑤耳一脊椎综合征；⑥耳面脊椎畸形综合征；⑦颌面骨发育不全一眼球上皮样囊肿综合征。

概要：1953 年 Goldenhar 首报本病。60%为男孩，出生后即有不同程度的耳聋。主要特征为眼球表面的囊肿、副耳及脊椎骨异常。

病因病理：可能为常染色体隐性遗传，但似乎无明显遗传倾向，有人认为系第Ⅰ、Ⅱ鳃弓、脊椎和先天性血管异常造成胚胎畸形所致。

眼部特征：

1. 患者常有双侧角膜皮样囊肿或球结膜下皮样脂肪瘤，皮样囊肿常局限于眼外下方1/4 部位的角膜缘。皮样脂肪瘤位于球结膜下，常见于颞上方，病变多为双侧性，呈黄色或乳白色，扁平或椭圆形，较坚硬，表面光滑。

2. 尚可伴有上睑下垂，上睑和眉毛缺损，泪点异位，泪阜异常，眼球震颤，眼球突出，小眼球，无眼球。

3. 眦角缺损，角膜知觉消失，虹膜萎缩，前极或后极白内障，脉络膜缺损。假性视乳头水肿。

全身特征：

1. 耳部可有小耳、副耳畸形，外耳道缺如狭窄或闭锁。传导性耳聋及耳前瘘管。

2. 脊椎多发畸形环，枕颈部部分或完全性骨结合，脊椎裂，骶椎发育不全，颈胸椎侧凸，脊椎融合，肋骨发育不全。

3. 头颅骨畸形，颌小，单侧面发育不全或下颌骨发育不全，高腭弓，巨口，腭裂，腮腺和腮腺管异常。

4. 约 10%的患者伴有智力低下，脑积水、脑脊膜膨出，先天性心脏病。肾脏、泌尿、直肠、心血管异常。

治疗：对症处理。对睑下垂，可作矫形术。皮样囊肿可手术切除，预后良好。

Goldscheider 综合征

译名：高德斯哈德综合征

别名：①遗传性大疱性表皮松懈综合征；②水疱性皮肤松懈症；③大疱性皮肤棘层松懈综合征；④Koebner 综合征；⑤Weber－Cockayne 综合征。

概要：一种少见的先天性疾病。1882 年 Gold scheider 报告本病，主要特点为皮肤和粘膜出现水疱和泡疹，眼结膜出现明显反应，多在婴儿发病。

病因病理：病因不明，多认为与遗传有关，也有人认为与代谢障碍有关。表皮下大泡，通常液清透明，泡液为无菌性，弹性组织断裂。

眼部特征：

1. 球结膜受累最重，其次为睑结膜．可见有大小水泡，日久溃破，糜烂，常可引起睑球粘连。

2. 球结膜皱缩，眼外肌受累，眼球运动受限，严重者可累及角膜，角膜上皮下水泡形成，导致角膜上皮剥脱，继发性角膜混浊和角膜溃疡，角膜瘘，致眼球萎缩。

3. 眼睑皮肤受侵可引起顽固性睑缘炎。

全身特征：

1. 轻微外伤即可引起皮肤水疱，大小不一，内含透明液。以口唇、颜面部、指（趾）、四肢关节伸侧为最多见，口腔粘膜，舌、腭、食道均可有水泡及糜烂，病愈可有瘢痕形成。

2. 常伴有皮肤干燥、萎缩，毛发稀，指甲萎缩或变形，四肢发绀。

3. 生长发育迟缓，智力低下，口小畸形，喉部阻塞（疤痕收缩）。

治疗：主要为对症处理。皮质类固醇激素对本病有一定帮助，另外维生素 E、维生素 B 能减轻水泡形成，可以试用。

Goltz 综合征

译名：果耳茨综合征

别名：①局灶性皮肤发育不全综合征；②局限性皮肤发育不良综合征。

概要：1962 年 Goltz 报道本征。90%见于女性儿童，男性得病常可致死。主要特征为小头畸形、皮肤萎缩及皮肤脂肪疝形成。出生后即可见病变。无家族史。

病因病理：病因不明，性连锁显性遗传疾患。中胚叶和外胚叶组织的广泛发育不良，某些感染疾患及妊娠期服用药物均可能为致病因素。病理可见弹性纤维减少及胶原纤维束缺如，皮肤脂肪沉积（为正常脂肪），由破碎的胶原纤维与表皮分开，正常弹力纤维减少，非受累区皮肤正常。

眼部特征：小眼球或无眼球畸形，斜视。虹膜、脉络膜缺损。

全身特征：

1. 皮肤出现多形型暗红色萎缩斑，边缘清楚，多位于臂部或股部，在皮肤变薄的部位出现，皮下脂肪疝出（本征的特征之一）。呈现局限性、黄色结节样隆起，伴条纹样色素沉着和毛细血管扩张，管口周围皮肤和粘膜多发性乳头状瘤（口唇、生殖器、肛门）。尚可见脐疝、腹股沟疝。

3. 小头畸形、智力低下，头发稀疏变脆。有散在无发区。

4. 骨骼畸形，如脊柱后凸，脊柱裂，多指（趾）畸形，指（趾）骨融合，爪形手，指甲薄。牙齿发育不良，牙齿大小、形状与形成方面均有缺陷。牙釉质缺损，门齿切迹，尚有耳廓变薄、鼻软骨不对称，鼻翼凹陷等。

治疗：畸形可行外科手术，其他可对症处理。

Gorlin-Chaudhry-Moss 综合征

译名：高一查一莫综合征

概要：1960 年由 Gorlin、Chaudhry 和 Moss 首先报道，故命名之。本病主要特征为面部、眼、牙及心脏血管系统的多发性畸形。

病因病理：病因不明，有人认为是由于先天遗传性间叶组织发育缺陷。但从最初报道的少数病例中还不能确定是否为单个多向性基因或紧密连锁基因所致。

眼部特征：

1. 眶上缘凹陷，眼睑呈切迹状缺损，两眼眶距离过远，不能充分开睑与闭睑（因眼睑发育不全所致），睑裂斜向外下方，眉毛稀少。

2. 小眼球，向外侧注视时发生水平性眼球震颤，向上注视多受限制。

3. 明显远视及暴露性角膜炎，可引起散光（继发于角膜疤痕），瞳孔对光反应灵敏，但调节反应不良。

全身特征：

1. 颅面骨发育畸形（出生时即有），前额突出、高腭弓。前额疼痛、疲劳，智力正常。

2. 先天性牙齿异常（牙齿数目，大小及位置异常）。

3. 多毛症，大阴唇发育不良。

4. 动脉导管未闭。

治疗：无特殊疗法。

Gorlin-Goltz 综合征

译名：高一高综合征

别名：①多发性基底细胞痣综合征；②多发性痣样基底细胞癌；③多发性上皮瘤痣综合征；④基底细胞痣；⑤基底细胞痣综合征；⑥痣样基底细胞癌；⑦Hermans-Herzberg 综合征。

概要：一种罕见的遗传性疾病。1894 年，Jarisch 最先描述本征，但各科对临床体症的

认识和鉴别一直较粗浅，直至1960年Gorlin-Goltz报道本病后，才被确定为一种综合征。1980年国内有学者报告。青春期发病者较多，主要特征为多发性基底细胞痣。颌部囊肿，骨骼异常及皮肤病变。

病因病理：常染色体显性遗传，外显率低。长期日光曝晒，大剂量的X线照射，长期使用无机砷剂可诱发本病。

眼部特征：双眼眶距过宽，眶上缘突起而使眼球呈陷没状，内眦异位，眼球震颤、斜视、先天性白内障及婴儿性青光眼，角膜混浊，脉络膜及视乳头缺损，上睑丘疹样基底细胞癌。

全身特征：

1. 皮肤特征为基底细胞癌，始发于面部、颈部、躯干部及上肢，呈圆形丘疹状，表面光滑，最初为肉色皮疹，逐渐形成溃疡面，发展成为大小不等的浅棕色色素沉着。

2. 骨损害为下颌囊肿及下颌突出，颌部含齿囊肿或多发性囊肿，大小不等，尚可见颌部纤维肉瘤，成骨细胞瘤，额和颞顶部轻度圆突，卵巢纤维瘤，髓母细胞瘤。

3. 先天性脑积水，手掌及脚底角化不良，鼻根宽广呈鞍鼻，肋骨、脊柱、指骨等先天性畸形。骨盆钙化点，隐睾等。

4. 中枢神经系统表现为胼胝体发育不全、智力迟钝或精神分裂症。

5. 静脉内注射甲状腺素后，尿磷排泄缺乏，作皮肤活检有助诊断。

治疗：手术切除，电灼或药物治疗，X线放射治疗均可，局部涂用水仙素和氨甲喋呤、5—氟尿啶等软膏。预后较好，一般不转移，即使转移也常局限于淋巴结处，但不宜结婚生育。

Gradenigro 综合征

译名：格拉代尼果综合征

别名：①颞骨岩尖综合征；②颞骨岩尖部骨髓炎；③颞骨综合征；④岩尖综合征；⑤岩骨炎综合征；⑥耳源性外展神经麻痹；⑦三叉神经痛—外展神经麻痹—急性中耳炎综合征；⑧外展神经麻痹—岩骨髓炎综合征；⑨Gradenigro-Lannois综合征。

概要：1904年Giuseppe-Gradenigro首报本病。特征为外展神经麻痹，三叉神经痛，化脓性中耳炎。

病因病理：由于中耳乳突炎、颅底骨膜骨髓炎、局限性化脓性脑膜炎、岩部感染、外伤、出血及鼻咽癌扩散等使颞骨岩部尖端损害，压迫或侵犯三叉神经半月神经节及岩蝶韧带下方的外展神经和面神经所致。

眼部特征：同侧外展神经麻痹引起复视，内斜视，内直肌痉挛。第Ⅴ颅神经眼支分布区有明显疼痛。第Ⅱ、Ⅲ、Ⅳ颅面神经可出现暂时性损害，畏光流泪，球后疼痛，角膜知觉减退。

全身特征：

1. 乳突炎或中耳炎的症状与体征，一侧耳流脓、耳聋、乳突部痛。

2. 病变侧三叉神经眼支支配区有明显疼痛。

3. 周围性面部轻瘫及脑膜刺激症。

4. X线显示岩尖部模糊、硬化或破坏。

治疗：抗生素抗炎治疗，一般常需手术治疗。适当治疗后可恢复。

Graefe 综合征

译名：格雷费综合征

别名：①进行性营养不良性眼肌麻痹综合征；②进行性营养不良性眼麻痹；③眼肌病综合征。

概要：本征主要特征是双眼侧视、垂直运动无力及面肌受累。病程进展缓慢，发病年龄从婴儿至50岁不等。

病因病理：病因不明，50%病例有家族史。有认为与遗传因素有关，遗传方式不明，病理检查与其他肌营养不良症相似。

眼部特征：

1. 早期出现双侧上睑下垂，眼球向外侧和垂直运动无力，逐渐进展，最后呈眼球运动完全麻痹。但有些病例在不同时期病情可自然停止发展。

2. 如果只有单眼眼肌无力，则可产生复视，眼睑肌肉变薄。

全身特征：也可侵犯面肌出现前额皱纹，头向后倾斜。

治疗：病程进展极为缓慢，可能停止在某一发病阶段。目前尚缺乏有效疗法。

Graves 综合征

译名：格雷斯综合征

别名：①内分泌性突眼；②甲状腺机能亢进症；③甲状腺中毒症；④弥漫性甲状腺机能亢进症；⑤毒性甲状腺肿；⑥毒性甲状腺肿综合征；⑦突眼性甲状腺肿；⑧眼肌麻痹性突眼；⑨Graves 病；⑩Basedow 症；⑪Von Basedow（卫斯多）综合征；⑫Berale 综合征；⑬Bergie 综合征；⑭Parry 病；⑮Flajani 综合征；⑯Flajani-Basedow 综合征；⑰Marsh 综合征。

概要：1835 年 Graves 首先从内科观点叙述，1840 年德国医师 Basedow 从眼科观点详加讨论，故又称 Basedowe 病，1944 年 Mulvancy将本征分为甲状腺中毒性突眼和促甲状腺性突眼，近年来有学者认为以往使用名称繁多，且有不妥，提出应统称为内分泌性突眼或Graves病，目前眼科采用以眼症状轻重不同分为轻症内分泌性突眼与重症内分泌性突眼两类。1970 年 Hall 等提出凡有 Graves 病眼症状的患者，临床上无甲状腺症状，以往也无甲亢病史，甲状腺功能试验为正常或偏低的病例称之为眼型 Graves 病。1974 年 Duke-Elder 及 MacFaul 将内分泌性突眼的眼部体征分成两类：（Ⅰ）非浸润性眼病变：眼部体征较轻，眼功能无明显障碍。（Ⅱ）浸润性眼病变：由眼眶浸润而致结膜水肿，眼球运动障碍，视力障碍，视乳头水肿，患者眼部不适感，流泪，闭眼费力，复视等。

病因病理：近年来由于免疫学和遗传学的发展，有学者提出这是一种自身免疫功能障碍疾病，但自身抗原的性质不明，其遗传方式仍有争论，还有待进一步探讨。病理学检查可见淋巴细胞，肥大细胞及浆细胞的广泛浸润，炎症主要表现在眼肌。可见有结缔组织中的脂肪和胶原成份增加，泪腺肥大，晚期可纤维化和萎缩。

眼部特征：

1. 轻症内分泌性突眼：眼球突出，80％为两侧性，突出程度平均为 2. 5mm，眼球向正前方突出，具有压缩性，推压眼球易回入眼眶。睡眠时突出度可消退，由于睑裂增宽，外表上的眼球突出度较真正突出度明显。甲亢控制后，体征可消退或缓解。预后好，仅有少数病人转为重症。

2. 重症内分泌性突眼：自觉眼部有烧灼感，异物感，流泪，闭眼困难等。两侧突眼程度常不一致。眼部体征以眼眶浸润导致的体征为主，它与轻症不同之点在于：（1）眼球明显突出，突出度常超出 20 毫米，重者可达 30 毫米，易发生暴露性角膜炎。（2）球结膜充血、水肿，轻重不一，色较暗（静脉郁滞），但进展期明显加重，上下眼睑水肿，眶静脉压增高，有时可并发开角型青光眼。（3）眼球运动障碍，早期眼肌水肿及细胞浸润。77％首先累及上直肌，75％累及下直肌，大约 50％左右累及上直肌和外直肌，早期 CT 扫描或超声波检查可看到肌肉一致性肿大或梭形肿大，逐渐肌肉纤维化，变性缩短，所以 2/3 的病人眼肌麻痹静止不退，眼球运动受限。（4）视力减退，视神经乳头水肿，眶尖部眼肌肿大，眶脂肪组织增生，体积加大，压迫神经水肿，缺血。（5）眶脂肪体积加大，泪腺增大，眶膈上移，上睑眶缘向前隆突。

睑部体征及命名：

1. Dalrymple 征：54％上睑退缩，睑裂增

大，甚至呈惊恐面貌，早期临床诊断很有意义。

2. Von Graefe 征：50%有上睑滞后，当眼球向下转时上睑不能随之向下，且向后退，使上睑缘与角膜缘之距离随向下注视而加大。

3. Kocher-Means 征：因向上注视时，眼球动作落后于上睑，致巩膜暴露。

4. Enroth 征：眼睑丰满增厚，似气肿。

5. Stellwag 征：瞬目反射减少或不完全闭合。

6. Boston 征：眼睑运动迟缓。

7. Griffith 征：眼球向上运动时，下眼睑动作迟缓。

8. Joffory 征：眼球向上运动时，额部皮肤不起皱纹。

9. Jellinek 征：眼睑皮肤色素沉着增加。

10. Rosenbach 征：眼睑闭合时出现颤动。

11. Sainton 征：眼球上转时，提上睑肌先收缩，额肌后收缩。

12. Gifford 征：上睑不易翻转。

13. Riesman 征：在闭合的眼睑上听诊可听到杂音。

14. 滴眼试验：结膜滴 1/1000 肾上腺素，上睑后缩现象加重，泪腺分泌增多。

瞳孔征象及名称：

1. Knies 征：双眼瞳孔不对称散大。

2. Loewi 征：结膜囊滴低浓度肾上腺素，瞳孔可迅速散大。

3. Cowen 征：瞳孔对光刺激反应常超急速。

眼外肌减弱征象及名称：

1. Suker 征：眼球向左右方运动时固定困难。

2. Ballet 征：通常在垂直肌先麻痹，可单一或多条眼肌同时发生。

3. Moebius 征：双眼辐辏功能减弱。

全身特征：

1. 发病男女比例 1∶4，年龄在 20—40 岁最多见。起病缓慢，数周或数月内逐渐出现心悸，怕热，多汗，烦躁失眠和食欲不振，体重下降，乏力及腹泻，月经紊乱及阳痿现象。颈部变粗，甲状腺肿大。

2. 心率快，中毒性心肌炎，心脏扩大，室性纤颤及甲状腺危象。手、舌、眼睑有微细震颤。

3. 血液淋巴细胞增高，胆固醇下降，尿肌酸增加。基础代谢率增高，碘^{131}吸收率增高，血清 T_3 含量增高，T_4 含量增高。放射免疫测定 T_3 增高，而 T_3 抑制率降低。

治疗：

1. 眼球突出重时，应特别注重保护角膜，预防暴露性角膜炎，如 1%甲基纤维素点眼，夜间睡眠时结膜囊涂抗菌素眼膏，必要时湿房保护。

2. 0. 5%考的松点眼或结膜下，球后注射考的松或氟美松，以减轻水肿，或透明质酸酶 500^{u}（加 2%奴夫卡因 2ml）球后注射。也有主张 5—10%胍乙啶治疗眼睑后缩。

3. 全身治疗：大量强的松口服，日剂量可达 120—140mg，一般 40—60mg，数日后递减量。也可 ACTH25mg 溶于 5%葡萄糖 500—1000ml 静脉滴入。口服甲状腺干制剂，日剂量 60—180mg，他巴唑治疗等。一般不考虑眼部手术治疗。为了抑制甲状腺素分泌，可考虑 X 一线照射脑下垂体下视丘部，也有对眼眶后部放射治疗来减轻眼球突出。

Greenfield 综合征

译名：格雷弗尔德综合征

别名：①婴儿异色性白质营养不良；②异染性白质不良；③婴儿异染性白质营养不良；④异染色性脑白质营养不良；⑤硫脂沉积病；⑥Greenfield 病；⑦Schloz-Bielschowsky-Henneberg 综合征；⑧Scholz 综合征；⑨Van Bogaert-Nyssen-Peiffer 综合征。

概要：本征罕见。1910 年 Alzheimer 发现了本病，1925 年 Scholz 也进行了报道，1958 年 Jatzkewitz、1965 年 Mehl 又分别发现本综

合征为酶缺陷性疾病，主要特征为运动失调，痴呆及视力丧失。

病因病理：呈常染色体隐性遗传，有明显的家族性，由于硫酸脂酶A缺乏，使异染性类脂质在脑胶质细胞和神经鞘细胞膜上沉积过多，可能是髓鞘脂质的分解产物。

眼部特征：最常见视神经萎缩，另外尚有上睑下垂，斜视，眼球震颤，视网膜色素变性及皮质盲，偶有黄斑变性及樱桃红斑。

全身特征：本病可分为Ⅲ型。

Ⅰ．婴儿型。常在2岁时发病，有下肢或四肢无力，肌张力减退或消失，继之痴呆，咽下困难，肌僵硬，巴氏征阳性，共济失调，言语困难。视听刺激可消失，约3岁时死亡。

Ⅱ．少年型。5—14岁发病，类似婴儿型，但视力减退和精神障碍先于运动障碍。

Ⅲ．成年型。20岁后发病，先出现精神症状，心理紊乱，幻觉，痴呆，夸大狂，常误诊为精神分裂症，随后出现神经系统症状，数月或数年后可出现运动障碍。

尿中硫酸酶活性明显低于正常，行周围神经或直肠活组织检查，如发现异染性类脂质颗粒的沉积即可确立诊断。

治疗：缺乏有效治疗，预后较差，发病5个月至10年死亡。

Gregg 综合征

译名：格莱格综合征

别名：①先天性风疹综合征；②胎儿性风疹综合征；③母方风疹综合征；④眼部风疹；⑤风疹综合征；⑥风疹后综合征；⑦风疹后胎儿综合征；⑧风疹性胎儿症。

概要：1941年澳大利亚眼科医生Gregg首先发现一些患先天性白内障的新生儿，其母亲大多数在妊娠最初三个月内感染过风疹，继之发现这些病例中除患有先天性白内障之外，同时还患有其他各种先天缺陷，为此将本征命名为先天性风疹综合征（Congenital Rubella Syndrome，CRS）。1964年美国风疹大流行，出生的儿童中约有2～3万左右发生了CRS。国内也有较多报道，1953年毛文书曾有详细报告。主要特征为先天性白内障、耳聋及多发性畸形。世界各地均可发生，以散在流行为主，死亡率占16～20%。

病因病理：风疹病毒侵袭了缺乏免疫力的母体（尤其是妊娠三个月之内）后，经过2～3周的潜伏期，病毒进入胎体，使胎儿组织细胞分化受到抑制，造成胎儿各种器官的发育畸形。

眼部特征：

1. 最常见的症状是先天性白内障，多为双侧性，典型者为核性混浊，也可为全晶体混浊。如果母孕后前四周得风疹，则75%患白内障，母体妊娠三个月后患风疹，胎儿极少有发生白内障者。另外可见晶体异位，晶体后纤维增生，小晶状体，锥形晶体。

2. 高度近视，斜视，复视，小角膜（角膜直径为8～10mm左右），角膜呈不同程度的混浊，虹膜缺损，虹膜异色，虹膜囊肿，瞳孔开大肌发育不全，瞳孔膜残留。

3. 青光眼，Sears将其分为三型：Ⅰ型：角膜直径小于正常，角膜呈弥漫性混浊；Ⅱ型：角膜轻度或重度混浊，角膜直径正常；Ⅲ型：角膜弥漫性混浊伴有后弹力层缺损，角膜直径大于正常，呈牛眼状。

4. 风疹性视网膜炎：眼底后极部特别是黄斑区有大小不等、点状或斑纹状互不融合的色素沉着。眼底荧光血管造影见色素沉着的相应部位出现弥漫性颗粒状荧光渗漏，互不融合。视网膜的病变是本征最具有特征的症状，一经发现，即可确立诊断。

5. 其他尚可见鼻泪管阻塞，病毒性泪腺炎，小眼球，眼球震颤，无眼球，视网膜皱襞等。

全身特征：患儿显示有多种先天性缺陷：

1. 出生体重轻，智力低下，脑积水，脑膜膨出，小头畸形，不随意运动，共济失调。

2. 前庭神经障碍，双耳感音性或混合性耳聋，中耳、外耳畸形。

3. 惊厥，发热，间质性肺炎，先天性心脏病。

4. 先天性髋关节脱位，内翻足、隐睾、肾畸形，尿道下裂、泌尿系统感染，腹股沟疝。

5. 血小板减少性贫血、黄疸、皮肤瘀斑等，X 线示长骨改变，血凝抑制（HI）试验，IgM 增高。

诊断及预防：

1. 对孕妇进行产前检查，妊娠母体接触风疹 1～2 周或发病 5 天之内，应分别取急性期和恢复期（7～10 天）的血清标本，做血凝抑制试验，以排除胎儿患 CRS 的可能。

2. 出生后 6～12 个月以内的患儿，可从其脑脊液、咽拭、大小便中分离出病毒。血凝抑制（HI）试验，IgM 高即可确立诊断。

3. 可根据病史及临床检查确诊，如母体妊娠的初期，有患风疹及接触风疹之病史，同时患儿有先天性白内障或视网膜病变和心脏畸形者。

4. 为防止胎儿畸形的发生，可进行风疹疫菌接种。另外如果检查发现胎儿患 CRS 的可能性大，应考虑终止妊娠。

治疗：目前尚无特效疗法，可根据器官损害的程度，适当处理。先天性心脏病者，可考虑外科手术治疗。耳聋可配带助听器。青光眼须施行小梁切除术，但预后效果不理想。白内障合并小眼球及眼球震颤者，手术难度较大，因此应掌握好手术的适应症及选择好手术的时机。

Greig 综合征

译名：格雷格综合征

别名：①双眼距过宽综合征；②双眼眶距过远症；③眼距过远综合征；④阔睑裂。

概要：1942 年 Greig 报道本病，系特发性或家族性疾病，出生时症状即已见。其主要特征为双眼眶间隔过远，骨性视神经孔发育异常，外斜视。

病因病理：本病为常染色体显性遗传或性染色体异常，蝶骨发育异常一蝶骨小翼过早骨化，目前认为系怀胎第一内脏弓的骨发育不全。

眼部特征：

1. 两眼眶距过远，眼睑和眉毛缺损，内眦赘皮，眶轴外倾，眼球运动受限，患者注视前方目标困难，眼球运动受限。

2. 高度散光，呈分散性斜视及缺乏双眼单视。

3. 骨性视神经孔发育异常导致视神经萎缩，视野缺损。

4. 有小眼球、小角膜、蓝巩膜、双侧外展神经麻痹等。

全身特征：

1. 患者面部畸形如牛面样，额骨隆起，双颞侧隆凸，头颅前后径短，枕骨扁平，智力低下。

2. 鼻根部宽，鼻扁平鼻孔向前向上，可见上唇短，高腭弓，腭裂、唇裂，牙齿缺陷，听力障碍。

3. 先天性心脏病，肾脏发育不全，隐睾，肩部及脊柱异常，杵状指。

4. X 线示颅缝无骨性结合。

治疗：对症处理，如有可能，手术纠正，斜视可行矫正手术，散光可验光配镜。

Groenblad-Strandberg-Touraine 综合征

译名：哥一斯一托综合征

别名：①眼底血管样条纹综合征；②弹力性假黄瘤（PXE）；③系统性弹性纤维破裂；④系统性弹性组织病；⑤遗传性弹性组织萎缩；⑥广泛性弹性组织破裂；⑦全身性弹力纤维组织营养不良；⑧营养不良性弹性组织变性；⑨

假性弹性黄色瘤病。⑩Darier 综合征；⑪Touraine 综合征；⑫PXE Darier 综合征。⑬Groenblad-Strandberg 综合征。

概要：1881 年 Rigal 首报本病，但认为是一种不典型的黄色瘤，1896 年 Darier 确认其为不同于黄色瘤的独立疾病，1903 年 Hallopean 等首次描述了本病的眼底改变。1929 年瑞典眼科医师 Gronblad 和皮肤科医师 Strandberg 观察到该病为皮肤、眼和血管病变的综合征。Connor 等统计后指出有 80～87% 弹性假黄瘤患者合并眼底血管样条纹。Touraine 搜集了 238 例，其中 114 例有家族史；Stemmermann 报告 Streiff 和 Portmann 家族九个姐妹中有五人患本征；为一种罕见的全身结缔组织病。主要特征是皮肤弹性假黄瘤，眼底血管样条纹及循环系统障碍。男女均可患病，多见青年女性。

病因病理：为常染色体隐性遗传性疾病。目前认为本病是由于组织内异常地出现了组织蛋白酶和蛋白酶抑制体，而使结缔组织成分退变增加所致。病理见全身性动脉炎，皮肤弹性组织变性，脉络膜弹性基底层破裂。

眼部特征：

1. 约有 80～87% 患者眼底可见具有特征性的淡红、棕红或淡灰色血管样条纹，比正常视网膜血管大 4—5 倍，环绕视盘呈放射状达周边部。系 Bruch 膜断裂所致，颜色不一，宽窄不一，视乳头周围条纹多且互相吻合，向视网膜赤道部扩展。

2. 早期可无症状，后期可出现视网膜出血，视网膜脉络膜炎，黄斑部有出血和渗出，后极部脉络膜血管有硬化和萎缩，视网膜脱离等。

3. 可同时伴发蓝巩膜、角膜边缘变性，盘状黄斑变性，老年性黄斑变性或中心性视网膜炎。

Wild 将本病分为Ⅲ期：

Ⅰ期：视网膜上只有血管样条纹，黄斑无变化，中心视力正常。

Ⅱ期：除视网膜上有血管样条纹外，黄斑部有渗出物，中心视力差。

Ⅲ期：除视网膜上有血管样条纹外，黄斑部视网膜下有渗出、出血。最后形成盘状变性，中心视力丧失。

全身特征：

1. 皮肤损害：全身皮肤均可受累，多从幼年开始，初为皮纹加宽，以后逐渐变大形成隆起的小黄色斑，大小不等，常对称性地出现在颈、面、腋等部位，其自觉症状不明显，皮肤活检具有诊断意义。

2. 心血管系统的损害：青年期即可出现，如动脉硬化，冠状动脉供血不足，心绞痛，高血压，内脏出血，心内膜炎，主动脉炎。

3. 其他内脏损害：复发性胃肠道出血及因局部缺血引起的溃疡。

4. 神经精神改变：可由脑血管病变引起精神改变，智力异常，轻度偏瘫等。

治疗：可试用维生素 E，抗组织胺药及水杨酸制剂，最近有人用氩激光光凝治疗本病收到明显疗效。

Gruber 综合征

译名：格路柏综合征

别名：①内脏囊肿性脑发育异常综合征；②脑发育不良—内脏囊肿综合征。

概要：1934 年德国病理学家 Gruber 报道本病。极为少见，主要特征为颅骨畸形，内脏囊肿及双眼眶距过宽。出生时即可见。

病因病理：病因不明，有人认为与性染色体异常有关。

眼部特征：双眶距离过远。由于眶骨发育畸形，眼眶狭小，导致眼球外突，有时合并有眼眶内囊肿，可使眼球偏位，小眼球。

全身特征：

1. 内脏囊肿：如肝脏、胰腺、卵巢及肾脏的多发性囊肿。

2. 脑发育不良，颅骨成骨不全。痴呆，多

不能读书。

3. 脊柱裂，有时甚至有脊膜膨出，脊膜囊袋畸形及脊膜脊髓膨出，多指畸形等。

4. 尿道下裂和尿道上裂，膀胱脱出。

鉴别诊断：本征须与Apert综合征、Greic综合征及头颅、下颌、颜面畸形综合征等相鉴别。

治疗：对症处理，对畸形和内脏囊肿可行手术治疗。

Gruner-Bertolotti 综合征

概要：本病由Parinaud综合征（核上性垂直运动麻痹综合征）和Von Monakow综合征（前脉络膜动脉综合征）合并而成。

病因病理：由脑炎、第三脑室后部和松果体部的肿瘤、出血等引起。

眼部特征：睑裂增宽，上睑下垂，眼球向上注视麻痹，复视，退缩性眼球震颤，视乳头水肿等。

全身特征：

1. 震颤病变对侧偏瘫，偶有共济失调，脊髓空洞症样感觉障碍（临床表现多样，偏身感觉丧失和偏盲可为部分性）。

2. 腰穿、脑脊液检查、脑血管造影、头颅CT等对诊断有参考价值。

治疗：对症处理，如有指征，可以手术，主要为脑外科治疗。

Grunertis 综合征

译名：格伦纳特综合征

别名：①锥体功能不良综合征；②锥细胞功能障碍综合征（Cone-Dysfunction Syndrome)；③全色盲；④先天性全色盲；⑤Goodman综合征。

概要：本征系由于视网膜锥体细胞功能障碍而产生的色觉障碍、羞明及眼球震颤等一组病征。

病因病理：真正的病因不明，常染色体隐性遗传，组织病理学检查发现，视网膜的外核层薄，黄斑区锥体的形态有改变，但锥体总数正常。

眼部特征：

1. 患者通常视力低下，一般都在0.4以下，常表现为昼盲。

2. 患者中心视力差或有暗点，所以不能固视，导致眼球震颤，羞明。

3. 眼底可见黄斑中心反光消失，视网膜血管变细，周边视野缩小，色觉障碍，视网膜电流图显示：明视视网膜电图消失，暗视视网膜电流图正常，视诱发电位初期反应消失或延迟。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法。

Guillain-Barre 综合征

译名：格林—巴利综合征

别名：①急性感染性多发性神经根炎综合征；②急性多发性神经根炎；③急性中毒性多发性神经根炎；④急性发热性多发性神经根炎；⑤急性上升性麻痹；⑥感染后神经根神经病；⑦上升性麻痹；⑧感染性神经元炎；⑨多发性神经炎合并双侧面瘫；⑩伴脑脊液蛋白细胞分离的神经炎；⑪Guillain-Barre-Strohl综合征；⑫Landry-Guillanin-Barre综合征；⑬Glanzmann-Salaud综合征；⑭Landry综合征；⑮Landry麻痹。

概要：1892年Osler即有初步记载，1916年Guillain、Barre及Strohl报道了本病，随后，1917年Holmes、1918年Wilson、还有Bardford、Bashford等人又做了进一步的论述，目前习惯以Guilain-Barr综合征命名。1952年来自国内的报告较多，是我国较常见的一种多发性神经炎。主要特征为双侧上行性麻痹，累及脊髓及颅神经。任何年龄均可发病，无性别差异。

病因病理：病因未明，但常在急性感染后发病，可能为一种自身免疫性疾病，也有人认为是由于病毒感染引起的神经变态反应。国内有学者曾报道1例甲状腺机能亢进症合并Guillin-Barre综合征，是否有内在联系有待研究。

眼部特征：

1. 主要为第Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ颅神经麻痹而致的眼肌麻痹，瞳孔散大，对光反应消失，睑裂闭合不全。

2. 视神经炎和视乳头水肿，继发性视神经萎缩，也有双侧眼球突出的报告。

全身特征：

1. 多为急性或亚急性起病，多数患者在发病数日或数周前有上呼吸道感染病史。

2. 急性上行性麻痹，常首先累及下肢，严重者可累及呼吸肌，肌张力减低，腱反射减低或消失，膀胱失禁。

3. 多发性神经根炎，以舌咽、迷走、面神经麻痹最为常见。

4. 主观感觉障碍及袜套、手套样感觉障碍。

治疗：

1. 肾上腺皮质激素治疗效果明显。

2. 控制感染，加强营养，神经赋活剂，如B族维生素，ATP，辅酶A等。

Haab 综合征

译名：哈布综合征

别名：①老年性黄斑变性（Senle macular degeneration）；②Haab老年性黄斑变性；③老年性黄斑部退行变性；④老年视网膜斑点状变性综合征Ⅱ型。

概要：1885年Haab首先报告，故后人命名为Haab病，常先后累及双眼。

病因病理：病因不清，推测为常染色体显性遗传。

眼部特征：

1. 中心视力逐渐减退，视野可见中心性绝对性暗点。

2. 早期于黄斑中心凹周围可有少数细小的黄色点状物，呈环状散布于色素点之间，黄斑中部逐渐变为灰白色。

3. 病程进一步发展，黄斑区周围的视网膜可有出血，可出现圆形黄白色斑脉络膜萎缩和硬化区，严重者形成盘状退行变性。

全身特征：无特殊改变。

治疗：对症处理。

Hallervorden-Spatz 综合征

译名：哈—斯综合征

别名：①苍白球色素变性综合征；②苍白球色素性退变综合征；③苍白球黑质色素变性；④进行性苍白球变性综合征。

概要：一种少见的疾病。1922年Hallervoden和Spatz首报本征，主要特征为四肢僵硬，智力低下及视网膜色素变性，多在10岁内起病，呈进行性发展，5～20年死亡。

病因病理：病因不明，呈显性遗传，家族性疾病。认为属于铁质沉积疾病的一种，病理见基底节（偶见皮质）有脱髓鞘，苍白球、黑质和神经节细胞及间质组织中铁和类脂质沉着。

眼部特征：眼球震颤，视力减退，视网膜色素变性，视神经萎缩。

全身特征：

1. 锥体束征，四肢痉挛和强直，进行性加重，手足徐动症，足内翻，常伴震颤。小脑共济失调，智力低下，情绪紊乱，痴呆，肌肉萎缩。

2. 皮肤可见色素沉着。

3. 发音及吞咽困难，头颅CT扫描可能发现基低节低密度。

治疗：对症处理，进行性发展，预后不良。

Hallgren 综合征

译名：哈尔哥伦综合征

别名：①视网膜色素变性—耳聋—运动失调综合征；②视网膜色素变性—耳聋—共济失调—智力低下综合征。

概要：1959—1960 年 Hallgren 报道本病，主要特征为视网膜色素变性，先天性耳聋，运动失调及智力低下。男女患病无差别。

病因病理：单个常染色体隐性基因，在两性中为完全性外显率。由于基因多向性的影响，使所有病例均有视网膜色素变性和耳聋。

眼部特征：

1. 10%有水平性眼球震颤，学龄前期出现夜盲，35%病例可见囊性、皮质性、核性或绕核性白内障。

2. 40%在 40—50 岁时完全失明，60—70 岁完全失明者占 75%，视网膜血管狭窄、色素变性，视网膜萎缩，黄斑区中心凹光反射消失，视神经萎缩，ERG 证实有视网膜受累。

全身特征：

1. 先天性耳聋（严重损害或完全性），90%童年即开始出现前庭—小脑共济失调。

2. 智力低下，精神幼稚，进行性痴呆，情绪紊乱（25%类似精神分裂症），手足徐动症。

3. 尚可有脊柱后侧凸，骨骼异常，如短身材，膝外翻，驼背，足畸形等。

治疗：无特殊疗法。

Hamman-Rich 综合征

译名：黑—里综合征

别名：①特发性肺纤维化综合征；②家族性肺部囊性纤维变；③家族性纤维囊性肺发育不良；④肺间质纤维化；⑤肺间质特发性纤维化综合征；⑥肺泡毛细血管阻塞综合征；⑦弥漫性肺纤维化综合征；⑧细支气管性肺气肿；⑨典型间质性肺炎；⑩类风湿性肺部综合征；⑪肌硬变综合征。

概要：1935 年 Hamman、1944 年 Rich 最早报告 4 例本征患者，病程迅速，皆于 1～6 个月内相继死去。主要特征是由于肺部弥漫性间质纤维化，而引起进行性肺功能衰竭的一组病征，常发生在 40—50 岁之间。

病因病理：病因不明，为孟德尔（Mendelian）隐性遗传，可能与病毒、变态反应有关，也有报道胶原性疾病可能为本征的致病原因，此外尚有遗传学说，化学物质刺激说等。病理检查为肺泡壁增厚及纤维化，肺间质有弥漫性胶原纤维增生，有散在的肺泡内出血，间质组织中有嗜酸细胞浸润。

眼部特征：眼干燥症，角膜软化，视网膜静脉瘀血，扩张，可发生严重的缺血性视网膜病变，黄斑部囊样改变。

全身特征：

1. 紫绀、进行性呼吸困难，反复发生呼吸道感染，顽固性咳嗽、咯痰量较少，病情逐渐加重，最终出现呼吸功能衰竭右心衰竭。

2. 发热，胸痛，体重减轻，杵状指，咯血。

3. 某些病例血中类风湿因子效价增高，动脉血中二氧化碳张力降低。高球蛋白血症，血嗜酸粒细胞增加。自体抗体 Coombs 试验阳性。在病人汗中钠及氯的含量异常。

4. X 线示肺弥散性间质增生和网状纤维条状阴影，夹杂有结节状阴影，可融合成蜂窝状模糊阴影。肺门淋巴结肿大及右心肥大。

治疗：抗生素控制炎症，肾上腺皮质激素可使症状得到暂时性改善，多数预后不良，因右心衰竭及呼吸功能衰竭而死亡。眼部对症治疗。

Hand-Schüller-Christian 综合征

译名：汉—许—克综合征

别名：①尿崩症—突眼—成骨不全综合

征；②尿崩及突眼性骨发育不良症；③组织细胞增多症；④广泛性肉芽肿性黄色瘤；⑤黄瘤性肉芽肿；⑥黄色肉芽肿病；⑦黄瘤病；⑧脑黄色瘤病；⑨网状内皮肉芽肿；⑩恶性正常胆固醇血症性黄瘤病；⑪类脂质性肉芽肿；⑫类脂性组织细胞增生症；⑬嗜伊红细胞肉芽肿；⑭非类脂性网状内皮细胞增生综合征；⑮慢性特发性黄瘤病；⑯慢性组织细胞病；⑰颅骨垂体黄瘤综合征；⑱糖尿病性眼球突出成骨不全；⑲多灶性骨嗜酸粒细胞性肉芽肿；⑳Christian 综合征；㉑Hand-Schuller-Christian 病；㉒Hand-Rowland 综合征；㉓Schüller-Christian 综合征。

概要：1893 年由 Hand 记载，1919 年 Christian 对此作了详细的很有贡献的论述，至今还在延用。本病典型的三联症是尿崩症、眼球突出、颅骨等扁骨及其他膜性骨呈不规则地图样缺损。主要见于儿童，成年人极少见，男女比例为 2～3：1，病程缓慢，晚期可转变为幼儿网状内皮细胞增多症，临床多见不完全型。

病因病理：病因不明，一般认为是脂肪代谢障碍而发病。病变为非特异性大量炎性细胞浸润，脂质沉积见于少数器官，黄瘤细胞仅见于内脏器官。

眼部特征：

1. 约有 30％患者有眼球突出，可有搏动，有时伴有眼内肌麻痹。上睑下垂，上下眼睑水肿，眼睑瘀斑，睑缘炎。

2. 角膜混浊，角膜知觉减退或消失，结膜及角膜脂肪性肉芽肿，蓝巩膜。视乳头周围有黄色瘤沉着。

3. 视乳头水肿及继发性视神经萎缩，视网膜出血和渗出，黄斑部出血，视网膜静脉扩张和弯曲。

全身特征：

1. 约 1/3 的病人有皮肤黄色瘤及丘疹样皮损，类似脂溢性皮炎或湿疹。皮肤粘膜溃疡，头发稀少。

2. 在颅脑灰结节和垂体处有广泛的黄色瘤样沉积，颅骨等扁骨里呈广泛性边缘性缺损。其形状很像地图，故称地图样颅骨，在颅骨缺损处可触到软组织结节。下颌骨缺损、长骨、耻骨、肋骨、骨盆和脊柱亦可受累。

3. 约有 50％患者有尿崩症，为肉芽肿浸润垂体后叶或下丘脑所致。

4. 齿龈肿胀，溃疡，齿发育不全和松动，中耳炎。

5. 内脏可见黄色肉芽肿，肝、脾、淋巴结肿大，约 30％患者有肺部病变，主要表现为弥散性浸润或肺间质浸润性阴影，可导致纤维化及肺心病，可并发右心衰竭。

6. 发育迟缓，侏儒，智力低下，性情改变，第二性征延迟，肥胖症，肥胖性生殖不能。

7. 血液内胆固醇正常，骨髓内可找到特殊的含有充脂性的巨噬细胞，淋巴细胞、嗜伊红细胞等。病变活检有助诊断。

治疗：对症处理，常可行 X 线放疗，皮质类固醇激素可抑制本病进展，必要时给加压素。

Haney-Falls 综合征

译名：汉一法综合征

别名：①先天性局限性后角膜圆锥；②先天性后部局限性圆锥形角膜；③先天性角膜后部局限性圆锥。

概要：本征最早由 Haney 和 Falls 描述，主要特征为视力减退、圆锥形角膜。

病因病理：病因不清，可能为常染色体显性或隐性遗传。1961 年 Haney 和 Falls 介绍本征家族连锁第二个病例，并且提出本病系基因的缺陷和异常，以前未被人们认识，可以列为一个综合征。

眼部特征：

1. 视力减退，近视散光。角膜后面先天性局部弯曲度增大，呈局限性后角膜圆椎，角膜内皮有沉着物，角膜受累部灰白色混浊。

2. 尚可见两眼分离过远，外眦向上移位。

全身特征：

1. 生长发育障碍，身材矮小，精神发育不全，智力低下。

2. 外鼻宽而扁平，颈蹼，桶状胸，短指（趾）畸形。

治疗：有条件可行角膜移植手术。

Hanhart 综合征

译名：韩哈特综合征

别名：①隐性手掌—脚底角化症；②Richner 综合征。

概要：1947 年 Hanhart 报道本病，主要特点为角膜树枝状损害，手掌—足底角化异常，多见于男性青少年。

病因病理：原因未明，与常染色体隐性遗传有关。可能为酪氨酸代谢的异常，也有人认为与肿瘤有关。

眼部特征：眼部轻度睫状充血或混合充血，常伴有畏光流泪，角膜上皮有树枝状损害，角膜混浊，病变多位于角膜上皮、前弹力层或实质层。前房水清晰。

全身特征：

1. 患者毛发细而少，皮肤粗糙指甲营养障碍。

2. 可伴有小下颌，缺指，牙周疾病。

3. 掌趾角化障碍，弥漫性角化病。

治疗：试用抗病毒药物点眼治疗。如无环鸟苷、疱疹净眼液点眼，复合维生素 B、维生素 C 内服。

Hartnup 综合征

译名：哈特纳普综合征

别名：①糙皮病—小脑性运动失调—肾性氨基酸尿综合征；②色氨酸代谢异常综合征；③色氨酸运转异常综合征；④遗传性色氨酸加氧化酶缺乏病；⑤遗传性烟酸缺乏症；⑥Hartnup 病；⑦Hart 病。

概要：1956 年 Baron 等人首先发现并描述了伦敦 Hartnup 家族所患疾病，被后人称之为 Hartnup 病。1986 年国内董贵章首报本病，目前已有 400 多例报道。主要特征为红斑样皮炎，氨基酸尿及眼球震颤。

病因：由于肾小管和小肠上皮细胞对中性氨基酸的吸收及转运呈先天性缺陷，故大便中游离氨基酸比正常人高，色氨酸蓄积在肠道内被细菌分解为尿蓝母类代谢物，再被吸收入血并从尿中排出，因色氨酸吸收障碍，使形成烟酰胺的来源缺乏，而形成糙皮症。病理见皮肤增厚和色素沉着。

眼部特征：眼球震颤，复视，睑球粘连睑外翻，羞明，巩膜溃疡，角膜白斑。

全身特征：

1. 神经系统表现：小脑共济失调，发作期间步态不稳，进行性智力低下，精神错乱，情绪不稳，腱反射抗进，肌肉间歇性疼痛，肌无力。

2. 皮肤病变较显著，多在暴露部位出现干燥、红斑样皮疹（类似糙皮病）、骚痒性皮疹等。皮肤鳞屑，色素沉着。

3. 头痛、腹痛、胸部和四肢疼痛。

4. 化验检查可见中性氨基酸尿及粪便中过多氨基酸，尿蓝母试验呈强阳性。

治疗：用尼克酰胺每日 400mg 治疗有明显疗效，高蛋白饮食，复合维生素 B 可有辅助治疗作用。患者应避免阳光曝晒并积极防止感染。

Heerfordt 综合征

译名：黑福特综合征

别名：①葡萄膜炎腮腺热综合征；②眼葡萄膜炎—腮腺炎综合征；③眼色素层腮腺热；④肉样瘤眼腮综合征；⑤色素膜腮腺热。⑥Heerfordt 病；⑦Heerfordt-Mylius 综合征。

概要：1909 年 Heerfordt 首报本病，女性

多见（参见Schaumann' 综合征），发病年龄在20—30岁。主要特征为双侧无痛性腮腺炎，结节性色素膜炎及肝脾肿大，目前多认为本征为类肉瘤病的一种特殊类型。

病因病理：病因不清，有学者认为可能与病毒感染及非特异性过敏反应有关。淋巴结活检提示网状内皮细胞增生和结核性肉芽肿。

眼部特征：

1. 双眼色素膜炎、虹膜睫状体炎。突然发生或逐渐发生，约35％病人虹膜瞳孔缘上有类似结核的红黄色小结（koeppe结节），有轻度不适和疼痛，多累及双眼，但不同时发病。瞳孔不等大，虹膜后粘连。玻璃体混浊，视网膜上也可有结节。

2. 约有20％病例泪腺肿大，泪液分泌减少。眼部干燥，偶有视神经炎及眼外肌麻痹，眼睑肉芽肿（较少见），闭睑不全（面神经麻痹）。

全身特征：

1. 多见青年女性，双侧腮腺无痛性肿大，亦可累及舌下腺及颌下腺，这种间质性腮腺炎无化脓性变化，两个月至两年内可自行吸收、消退。

2. 常伴有口干、末梢性面瘫及末梢性神经炎，软腭麻痹，吞咽困难等，面瘫可在几个月内消失，有些病人可持续存在。

3. 可有长期低热，食欲减退，体重减轻，多汗，头痛，易激动，淋巴结，乳腺，脾脏及睾丸肿大。关节痛，胃肠功能紊乱。皮肤常见红斑及皮下结节。

治疗：眼局部治疗与虹膜睫状体炎相同，全身可使用皮质类固醇激素。

Heidenhain 综合征

译名：海登海因综合征

别名：①皮质盲—早老性痴呆综合征；②皮质盲综合征；③皮质变性综合征；④早老性痴呆；⑤早老性痴呆—皮质盲综合征；⑥老年前期痴呆—皮质盲综合征；⑦老年前期痴呆皮质变性综合征。

概要：一种少见的大脑皮质层变性疾病。1929年Heidenhain首先报道，患者皆为男性，年龄多在38—55岁之间。主要特征为进行性皮质性失明、痴呆和锥体外系症状。病情常迅速恶化，几个月内可致死。

病因病理：病因不明，病理解剖发现大脑皮质变性，并在枕叶及顶叶有局限性海绵状变性。组织学观察见原生质和纤维性星形细胞结构紊乱和增生，小神经细胞皱缩及色素萎缩。

眼部特征：患者进行性视力减退，以至失明，瞳孔对光反射存在，眼底正常，偶有患者出现偏盲。

全身特征：

1. 早老性痴呆，主要表现为精神衰退，记忆力显著减退，注意力不集中，判断力、理解力减退，最终陷于痴呆状态。

2. 共济失调、手足徐动、全身肌肉强直。癫痫也常见到。

3. 发音困难，言语障碍。

鉴别诊断：本征应与其他老年性的脑变性如Pick病、Alzheimer病，老年性痴呆相鉴别。不同之处是本征具有特征性皮质盲表现。

治疗：本病无特殊疗法，对症处理。预后差。

Helmholtz-Harrington 综合征

译名：海尔姆霍茨—哈灵顿综合征

别名：①角膜混浊合并颅骨发育障碍综合征；②角膜混浊颅骨发育不全综合征。

概要：1931年Helmholtz和Harrington报道本征，主要特征为颅骨发育不全，舟状头及先天性角膜混浊，出生时即可见。

病因病理：病因不清，先天性疾病。

眼部特征：先天性角膜混浊，带状白内障以及由尖头畸形引起的其他眼部疾患。

全身特征：

1. 智力减退，精神发育不全。

2. 肝脾肿大。

3. 骨畸形；颅骨畸形，舟状头，腰椎弯曲，多指（趾），并指（趾），弯指（趾）或呈龙虾钳型多指症（Lobster-Claw），营养障碍。

治疗：无特殊疗法，必要时可作手术矫正。角膜混浊可考虑角膜移植。

Helveston 综合征

译名：赫瑞斯顿综合征

概要：1969 年 Helveston 首先报告，为一种新的眼肌综合征，系由 A 型外斜、上斜肌过强及分离性垂直偏斜三者的组合，本征也可合并 V 型斜视。

病因病理：病因不清。

眼部特征：双眼斜视，上斜肌力过强，向下注视时外展加强。另外尚可见分离性垂直性偏斜视，辐辏功能常有缺陷。

全身特征：无特殊表现。

治疗：可手术治疗，如为分离性垂直性偏斜合并有其他斜视时，应首先治疗斜视明显者，如外斜明显者应先矫正外斜，然后再做上斜肌减弱术。

Hennebert 综合征

译名：安贝尔综合征

别名：①梅毒性一耳源性眼球震颤综合征；②梅毒性一耳一眼球震颤综合征；③迷路性耳炎。

概要：1909 年比利时耳科医师 Hennebert 首先报道，多发生于儿童。主要特征为眼球震颤及眩晕，外耳道受压时眼球震颤加剧。

病因病理：因先天性梅毒造成迷路瘘管所致。骨迷路骨炎，鼓甲部骨质充血、疏松。

眼部特征：角膜实质炎，弥漫性梅毒性视网膜脉络膜炎。外耳道受压迫时可引起大振幅眼球震颤。

全身特征：

1. 自发性眩晕发作，耳聋，有瘘管样症状但无瘘管。

2. 先天性梅毒症，如鞍鼻，Hutchinson 牙齿，梅毒血清学检查阳性。

治疗：对症处理，青霉素等抗梅毒治疗，角膜炎可给予抗生素眼液点眼，预后良好。

Hereditary Macular Degeneration

译名：遗传性黄斑变性

别名：①进行性家族性黄斑变性；②先天性黄斑变性（Congenlital macular degeneration）；③原发性黄斑变性（primary macular degeneration）。

概要：一种无任何诱因而发生的双眼黄斑的变性，且无中枢系统的变性改变的疾病。有家族遗传性。

根据发病年龄可分为四型：（Ⅰ）先天型（Best 综合征）；（Ⅱ）青少年型（Stargardt 综合征）；（Ⅲ）成年型（Behr Ⅱ 综合征）；（Ⅳ）老年型（Haab 综合征）；其中以青少年型最为多见。

1920 年 Behr 将其分为六型：（Ⅰ）先天婴儿型（Best 病），又称停止型：为胎内～出生时发病；（Ⅱ）少年型（Stargardt 型）：6～8 岁发病；（Ⅲ）青年型：12～15 岁发病；（Ⅳ）成年型（Behr 病）：20 岁左右发病；（Ⅴ）老年前型：为 45～50 岁发病；（Ⅵ）老年型（Haab 病）：为 50～60 岁左右发病（各型见本书有关章节）。

临床特点：

1. 单眼视力正常或轻度减退，但为双眼性疾病。

2. 全身或眼部发病无外因可查。

3. 除老年人型属进行性外，其余病情较稳定。

4. 为家族性遗传性疾病，遗传因素不尽相同。

治疗：对症治疗。

Hermansky-Pudlak 综合征

译名：海—普综合征

别名：①白化病——血小板病综合征；②白化病血小板功能异常；③白化病—出血性素质综合征。

概要：1956 年 Hermansky 和 Pudlak 首先报道了本病，其特征为白化病合并有血小板机能异常，白化病属眼皮肤型，出生时即发病，男女无性别差异。

病因病理：病因未明，目前多认为本病是一种常染色体隐性遗传性出血性疾病，由于血小板功能缺陷引起的出血素质，怀疑与酶的遗传缺陷有关。骨髓及其他组织的网状内皮组织内有蜡样物质。

眼部特征：

1. 眉毛、睫毛发白，虹膜缺色素，眼底无色素改变，羞明畏光，视力低下，并伴有眼球震颤，斜视。

2. 球结膜下出血（因有血小板机能异常），视网膜出血，甚至玻璃体出血，出血反复发生，终至视力丧失。

全身特征：

1. 轻中度、自发性多部位出血。易挫伤，鼻衄。

2. 皮肤，毛发黑色素减少，偶尔可伴有皮肤基底细胞癌。

3. 血小板功能异常，骨髓网状内皮细胞浆中有黑色脂质颗粒，骨髓巨核细胞正常。毛发孵育试验，加 L—酪氨酸后色素沉着增加。

治疗：尚无特效疗法，必要时可输血，慎用阿司匹林类血小板抑制剂。畏光可戴变色镜，以便室外活动。

Herrick 综合征

译名：赫瑞克综合征

别名：①镰刀状细胞病（sickle cell disease）；②镰刀状红细胞贫血；③镰状细胞溶血性贫血；④非洲溶血性贫血；⑤血红蛋白病；⑥Dresbach 综合征。

概要：1910 年 Herrick 报道本征，多见于非洲黑人，土耳其家族及意大利人，主要特征是持续性溶血性贫血，腹部疼痛及视网膜脉络膜变性。

病因病理：常染色体显性遗传。血红蛋白 β 链上的缬氨酸为麦酰氨酸所代替，导致发生镰状红细胞。病理见肝、脾、肾和神经系统等结织发生坏死。出血和梗塞，颅内出血，骨髓增生和含铁血黄素沉积。

眼部特征：

1. 一过性或永久性失明，球结膜血管扩张，出血，微细动脉瘤，巩膜黄染，虹膜节段状萎缩。虹膜睫状体炎，前葡萄膜炎。

2. 继发青光眼，并发白内障，玻璃体出血。

3. 视神经乳头水肿，视网膜静脉迂曲扩张阻塞，出血，视网膜血管样条纹，视网膜缺血表现，视网膜新生血管，微小动脉瘤及节段性血管改变，增殖性视网膜炎，视网膜剥离及裂孔形成，周边网膜血管白鞘，渗出，机化增殖改变。黄斑部渗出及疤痕改变。

4. 在 SS 血红蛋白型病人中视网膜有黑色“晒斑征”，SC 血红蛋白型病人中视网膜呈“波纹征”。

全身特征：

1. 严重溶血性贫血危象，自发性血尿，鼻衄。

2. 皮肤苍白，黄疸，双下肢皮肤慢性溃疡。

3. 发热，体重减轻，突然加剧的皮肤及四肢供血部位剧痛，关节积血，上腹部或右上腹

痛。

4. 易疲劳，头痛，嗜睡，偏瘫，失语，惊厥及其他神经症状。

5. 心脏扩大，心动过速，室性心律失常，肝脾肿大及淋巴结肿大。

6. X 线长骨骨皮质密度增加，髓腔变窄，也可有病理骨折。

7. 实验室检查大小不均性红细胞异形，镰状细胞，有核红细胞、网织红细胞增多，白细胞增多和核左移。同时嗜酸细胞、单核细胞和血小板增多，血尿。

治疗：血液内科治疗。眼科对症治疗。

Hertwig-Magendie 综合征

译名：赫一马综合征

别名：①眼球歪斜综合征；②眼球反侧偏斜综合征；③扭曲偏斜；④垂直性复视综合征；⑤ Hertwig-Magendie 斜视；⑥ Hertwig-Magendie 现象。

概要：本征主要特点是当对侧眼球向上及向外运动时，同侧眼球则向下及向内偏斜，并伴有垂直性复视。

病因病理：本征常由于脑干及大脑脚的血管病变，原发性小脑肿瘤，后颅窝转移性病变，中脑病变，创伤和神经外科手术，流行性脑炎，脱髓鞘综合征，脊髓空洞症等引起。

眼部特征：交替性麻痹或交替性内隐斜，可出现一眼的上转肌麻痹和另一眼下转肌麻痹，垂直性复视。偏斜，两眼位置相对立为本征的特征。

全身特征：

1. 由于病因不同，可有各种神经系统的症状和体征（同病变范围相关），以同侧肢体小脑性共济失调较常见。

2. 头颅X片，脑血管造影，同位素扫描，CT 等检查有助诊断。

治疗：病因治疗。

Hilding 综合征

译名：黑尔丁综合征

别名：①破坏性虹膜睫状体炎伴多发性关节脱臼综合征；②软骨病变一破坏性虹膜睫状体炎一多发性关节脱臼综合征。

概要：1952 年 Hilding 报道本病，主要特征为双眼虹膜睫状体炎，多发性软骨破坏及关节脱臼。

病因病理：病因不明，可能与类风湿性关节炎有关，但未证实。

眼部特征：

1. 双眼较重的破坏性虹膜睫状体炎，多发生虹膜后粘连及虹膜萎缩，可引起晶体后炎性纤维膜形成，导致视力减退，甚至失明。

2. 并发性白内障或继发性青光眼。

3. 尚可见低眼压，角膜内皮沉着物，虹膜萎缩。

全身特征：

1. 由于关节囊过度松弛而致多发性脱臼。

2. 全身软骨多发性破坏，鼻软骨萎缩消失，鞍鼻、鼻中隔缺损，耳廓软骨畸形，肋软骨变得很软。胸骨关节活动度大，深呼吸时胸骨凹陷。

治疗：皮质激素和抗风湿性药物有一定疗效。眼疾治疗以散瞳为主，局部也可应用皮质类固醇激素。

Hodgkin 综合征

译名：何杰金综合征

别名：①淋巴网状细胞肉瘤；②淋巴肉瘤；③淋巴肉芽肿；④恶性淋巴肉芽肿；⑤多发性淋巴腺瘤；⑥Hodgkin 肉芽肿；⑦Hodgkin-Haltauf-Sternberg 综合征；⑧Bonfil 综合征；⑨Sternberg 综合征。

概要：本征属于淋巴组织的恶性病变，是

一种淋巴细胞和网状细胞都显著增生的淋巴瘤，男性多见，发病率在白人男性中占35/100万，女性26/100万。

病因病理：病因不明，恶性肿瘤或恶性炎症，有人认为与病毒或免疫有关。病理检查，淋巴结肿大，界限清楚，切面外观呈灰白色结节状。在淋巴瘤发展为广泛性或结节性浸润型过程中，各个器官均可受累镜检特点为下列病变的结合；(1)淋巴细胞增生；(2)弥漫性或结节性纤维化；(3)不同程度的炎症反应。可分为肉芽肿型，类肉芽肿型和肉瘤型。

眼部特征：眶内组织结节，眼肌麻痹，眼球突出，色素膜炎，视乳头水肿，视网膜出血，视网膜炎。

全身特征：

1. 进行性无痛性全身淋巴结肿大，常首先出现于颈部，继而可发生腋窝、腹股沟等处的淋巴结肿大，腹部和腹膜常受累，腹壁浸润出血，腹膜后肿块压迫。约有40%的患者出现肺部受累。胸腔积液。

2. 消瘦，周身乏力，出汗。30%～50%出现周期性发热或稽留热。食欲不振，干咳，2%有活动性肺结核。

3. 肝、脾肿大，发病初期为30%，病程中可发展至80%，黄疸，断发性脾功能亢进（贫血，血小板减少和白细胞减少）。

4. 约13%的患者伴有带状疱疹（偶见反复发作），霉菌感染，10%有中枢神经系统改变，30%有骨受累。

5. 贫血，80%为溶血性贫血（晚期）。白细胞增多，活动期血沉增快。白细胞碱性磷酸酶增高。血清白蛋白降低，球蛋白（α_1、α_2、β_2）增多，γ-球蛋白减少。低锌，骨受累时可有高钙血症，低磷酸盐血症和碱性磷酸酶增高（30%）。

4. X线断层摄片，放射性同位素扫描，淋巴管造影，脾静脉造影，可证实肝、骨髓、骨、脾和肺部有浸润。

治疗：对症处理，放疗或化疗，预后视淋巴结活检病理特征而定：有大量分化良好的淋巴细胞，示预后良好；淋巴细胞消失伴纤维化或有大量Reed-Sternberg细胞者，预后不良。硬化结节型虽然有淋巴细胞缺乏，但预后好。部分病人可因肝、肺功能衰竭，胃肠道出血及中枢神经系统受累而死亡。

Hollenhorst 综合征

译名：霍朗霍斯特综合征

别名：脉络膜—视网膜梗塞综合征（Chorioretinal infarction Syndrome）。

概要：本病为一种特殊的综合征，主要特征为视力减退，视网膜水肿及视神经萎缩。

病因病理：由于外伤或手术持续时间较久时；使眼球受压迫而引起视网膜脉络膜或眼前节缺血所致。

眼部特征：

1. 常在病人恢复清醒时，发现单眼视力丧失，眼睑水肿，皮下瘀血斑，上睑下垂，轻度眼球突出及各种不同程度的眼肌麻痹。

2. 角膜混浊，瞳孔散大，光反应消失。

3. 眼底可见视网膜水肿，视网膜动脉变细，视网膜色素变性，浆液性视网膜脱离，黄斑部呈樱桃红色，继之可出现视神经萎缩。

全身特征：无特殊表现。

治疗：注意预防，对症处理。

Holmes I 综合征

译名：何尔姆斯综合征 I 型

别名：①视定向障碍综合征 I 型；②空间认识能力障碍综合征。

概要：1918年Holmes报道本征，主要包括空间定位障碍及眼症状。

病因病理：系由外伤或出血所致，病变位于大脑顶叶后部或枕叶表面。

眼部特征：

1. 视定向力障碍；估计距离困难，对空间

运动和静止的物体缺乏辨别力，因此对物体的长度大小判断错误，对三维空间目标不能定位。

2. 视力良好，实体感觉很少消失，个别人对移动的物体不能固视。

3. 注视近物时调节、辐辏功能障碍，瞬目反射消失，而视力的锐敏度可无障碍或略有影响。

4. 失认症，失去认识和鉴别能力。

治疗：神经内科治疗。

Homonymous Hemianoptic Scotoma 综合征

译名：同侧偏盲性暗点综合征

别名：同侧偏中心暗点综合征

概要：本征主要特征为病眼突然发生阅读困难，同侧视野内有暗点出现，中心视力正常。

病因病理：病因不明，可能为血管性疾患（包括栓塞）或感染、中毒等引起外膝状体或其上视径路的损害。

眼部特征：突然发生阅读困难，不能固定物体于中心视野内，同侧视野内出现暗点，位于中心与周边视野之间，中心视力、周边视野及眼底均正常。

全身特征：

1. 可能有血管性疾患。

2. 脑脊液检查，气脑和脑血管造影，CT检查等可能对诊断有一定帮助。

治疗：对症处理，主要为病因治疗。

Hooft 综合征

译名：胡佛特综合征

别名：①低脂血症一色氨酸异常综合征；②低脂血症；③低脂血症综合征（Hypolipidaemia Syndrome）；④家族性低脂血症。

概要：1962 年 Hooft 报道本征，主要特征为毯层视网膜变性，智力低下及低脂血症等，出生时发病。

病因病理：常染色体隐性遗传，由于色氨酸代谢障碍，（吡啶核苷酸辅酶缺乏）进而影响脂肪合成，导致低脂血症。

眼部特征：视力减退，弥漫性毯样视网膜变性，后极部出现小而散在的灰黄色病灶，黄斑部可有像蜗牛粘液样物，具有水肿和闪亮外观，ERG 反应消失。

全身特征：

1. 智力低下，生长发育迟缓，面部及四肢皮肤有鳞样屑状红斑。

2. 毛发、指甲、牙齿异常。

3. 血清磷脂低。吲哚尿，高氨基酸尿。

治疗：对症治疗。无特殊疗法。

Horner 综合征

译名：霍纳综合征

别名：①颈交感神经麻痹综合征；②颈交感神经瘫痪综合征；③交感性眼肌麻痹综合征；④ Bernard-Horner 综合征；⑤ Claude-Bernard-Horner 综合征；⑥Horner 眼—瞳孔综合征。

概要：首先由 Pourfour du Petit 进行过有关颈部交感神经损害的动物实验。1712 年 Namur 再次做了上述实验，并得出同样的实验结果。1852 年 Claude Bernard 通过实验证实了颈部交感神经受损后可引起瞳孔缩小，上睑下垂，眼球陷设及同侧颜面的皮肤温度上升，这一发现，引起很大反响，1855 年，意大利医生 Garirdner 指出胸主动脉瘤可发生这一病征。1869 年 Horner 经过深入研究作出详细综述，故后人多称本病为 Horner 综合征。1951 年国内陈登堂以“颈交感神经切除对于眼部之影响”为题，进行详细介绍。

病因病理：交感神经通路的任何部位出现的病变，都可以引起本征，本征常见原因有颈部外伤，炎症、肿瘤、甲状腺手术，劲椎交感

神经切除术，肺尖结核，颈内动脉硬化等。少数可为先天性。

眼部特征：

1. 最主要征象之一是瞳孔变小。在强光下，双侧瞳孔等大，在暗室内双瞳孔差异大，瞳孔虽缩小，但对光反射及辐辏反应皆存在，4%可卡因滴眼可将瞳孔散大。

2. 睑裂变小，眼睑的平滑肌的交感神经被切断后，Muller 肌麻痹，产生上睑下垂，而下睑稍上举。致使睑裂变小，但这种上睑下垂程度远较动眼神经麻痹者为轻。

3. 轻度眼球内陷，流泪减少或过度流泪，一过性眼压低，偶见白内障。儿童病例常伴有虹膜异色症。

4. 发病早期可见眼睑、结膜、葡萄膜和视网膜血管暂时性扩张。

全身特征：

1. 同侧面部、颈部汗少或无汗，偶见面部半侧萎缩。

2. 面颈部温度增加，系由血管扩张所致，多为暂时性。

3. 睫状脊髓反射（即任何感觉区之痛觉刺激均可使瞳孔扩大）消失。

4. 腰穿脑脊液检查，同位素脑扫描，脑血管造影。CT 等对诊断（病变部位和性质）有一定帮助。

治疗：根据病因处理。预后视病因而定。凡肾上腺素滴眼能够使瞳孔散大者，预后较佳。

Horton　综合征

译名：霍顿综合征

别名：①颞动脉炎综合征；②颅动脉炎综合征；③巨细胞性动脉炎；④Horton-Magath-Brown 综合征；⑤Horton-Gilmour 综合征。

概要：本征不仅局限于颞动脉的炎症，全身动脉系统的任何部位均可罹病。主要特征为颞动脉区疼痛及缺血表现，眼动脉进入视神经前的血管发生肉芽肿性血管炎，可导致缺血性视神经病变，病变发生在大脑可致死亡，累及眼部可引起视神经萎缩及视力丧失，死亡率占12．5%，约40%累及眼部。多见于年龄在50岁以上的老年人。

病因病理：病因不明，有人认为系结缔组织病，也有人认为与过敏有关。可能是肉芽肿性或巨细胞性动脉炎的局部表现。病理见颞动脉管壁各层均显示炎性增厚。中层膜最为显著，管腔几乎完全为浆细胞、巨细胞、淋巴细胞、大单核细胞及肉芽坏死组织所阻塞。常累及几个器官的动脉。

眼部特征：

1. 视力突然减退甚至失明，多数病例同时受累。有短暂的视力模糊及色盲暗点。

2. 一过性上睑下垂（眼运动系统受累），偏盲，复视，外直肌麻痹，虹膜炎。

3. 视乳头轻度或中度水肿，偶有视乳头或视乳头周围出血。约有10%的病例有视网膜动脉狭窄及中央动脉阻塞。偶见视网膜动脉分枝阻塞，视神经萎缩。视网膜渗出及出血，视网膜脱离。

全身特征：

1. 发热，乏力，周身不适，衰弱，厌食，体重减轻，肌肉关节疼痛，肝脾肿大。

2. 剧烈头痛，颞侧搏动性头痛，单侧或双侧头皮痛觉过敏。在头顶部和枕部也可发生疼痛，疼痛以晚间尤为严重，咀嚼时疼痛可加剧。

3. 单侧疼痛性颞动脉炎，颞动脉分布区可触及蛇形不平的硬索，动脉搏动减弱或消失。

4. 实验室检查：血沉加快，血白细胞增多。以单核和嗜酸性细胞明显增多，血浆蛋白低，蛋白电泳 α_2 和 β、γ 球蛋白增高，免疫球蛋白增高，血白蛋白和球蛋白比例倒置。

治疗：抗炎，对症处理。仰卧位或头低脚高位，ＡＣＴＨ或肾上腺皮质激素有时有效。顽固性疼痛可手术治疗。自限性疾病，病程数月。少数可失明。

Horton Ⅱ 综合征

译名：霍顿综合征Ⅱ型

别名：①血管性偏头痛综合征；②血管性头痛；③面部偏头痛；④群集性头痛综合征；⑤夜间眼眶痛；⑥睫状神经痛；⑦红斑性面痛；⑧周期性偏头痛性神经痛；⑨偏头痛性血管性头痛综合征；⑩非典型性神经痛；⑪Bing-Horton 综合征；⑫Harris 综合征。⑬Chorlin 综合征；⑭Vallery-Radot 综合征。

概要：1926 年 Wilfred 和 Horton 提出本病。特征为偏头痛及眼眶周围痛，流泪流涕，常见于 30—40 岁的男性青年。

病因病理：过去认为是血液中组织胺增多所致。目前认为本征仍属血管性头痛。

眼部特征：本征常先由一侧眼开始发病，有如压迫感，迅速发展为眼眶四周剧痛，结膜充血、流泪、发作后眼部恢复正常。偶见视网膜血管阻塞及Ⅲ、Ⅳ、Ⅴ、Ⅵ、Ⅶ颅神经麻痹。

全身特征：

1. 单侧严重疼痛常由眼眶下区迅速扩散到顶、颞、鼻及颈部，呈单侧性，周期性发作，疼痛可呈搏动性刺痛，并逐渐增强，10 分钟后达高峰。并持续 1—3 个小时。

2. 疼痛部位很固定，常于夜间同样时间发作，发作较频，每日数次，连续数日或数周。“群集性头痛”因此而得名。然后可歇隔数日或数年，消失后无后遗症。

3. 发作中同侧鼻塞并流涕，面部潮红，反复出汗，偶有 Horner 综合征及心动过缓。

4. 间歇期皮下注射 0.35 毫克组织胺，有 60％患者可引起头痛的再次发作。口服硝酸甘油脂（1 毫克）均可激发头痛。

治疗：发作时口服麦角胺咖啡因（Ergotaminiet caffeini）双氢麦角胺（dihydroergotamine dimethylsergide）可有效。常服苯噻啶可能有预防作用。

Hunt 综合征

译名：洪特综合征

别名：①膝状神经节综合征；②耳部带状疱疹（Herpes Zoster Oticus）；③Ramsay-Hunt 综合征。

概要：1907 年 Hunt 曾介绍本病。主要特征为面神经麻痹，耳部剧痛合并耳部带状疱疹，其病症轻重不一，疼痛常为本病的首发症状。此病多长期绵亘，有自愈倾向。

病因病理：因带状疱疹病毒感染侵犯第Ⅶ颅神经的膝状神经节所致，第Ⅷ—Ⅹ颅神经的周围神经也有受累。

眼部特征：眼睑闭合不全，眼球震颤，泪少，受累侧角膜反射消失。

全身特征：

1. 耳部剧痛，严重时可感觉枕、颈部疼痛。听力减退，耳鸣、眩晕。

2. 外耳及口腔粘膜有带状疱疹损害，可侵犯头皮、颈、面部，也可侵犯鼓膜。

3. 面神经麻痹，颜面部麻木，深部感觉减退或消失。

4. 声音嘶哑，口涎减少，舌前 2/3 味觉消失。

治疗：

1. 抗病毒治疗。
2. 中药治疗。
3. 止痛镇静剂。

Hunter 综合征

译名：亨特综合征

别名：①粘多糖沉积病Ⅱ型（Mucopolysaccharidosis Ⅱ Type）；②粘多糖Ⅱ型增多症；③磺基艾杜糖醛酸硫酸脂酶缺乏综合征（旧称为轻型 Hurler 综合征或 Hurler-Hunter 综合征）；④Mps－Ⅱ；⑤艾杜糖醛酸硫酸脂酶缺乏综合征。

概要：1917年奥地利儿科医师Hunter首报本病，1942年Woltf提出本病为性连锁隐性遗传，1966年Matalon、1973年Bach分别发现沉积物质与酶缺陷种类。本征特征为侏儒，关节僵硬，肝脾肿大，视网膜变性及滴水样面容。2—6岁开始发病。

病因病理：性连锁隐性遗传，由于硫酸艾杜糖硫酸酶缺陷，使粘多糖代谢障碍所致。在患者母亲的（50%以上）纤维细胞中可发现粘多糖积聚。病理同Hurler综合征。

眼部特征：

1. 视力减退，夜盲，视野缩小。幼时角膜清亮，但随着年龄增长角膜混浊，逐渐发展，角膜实质有少量异常粘多糖物质沉积，大量积存于角膜内皮、虹膜及睫状体上皮结构和增厚的巩膜。用电子显微镜检查可见角膜实质层轻微混浊，周边部前弹力膜缺损或劈裂。

2. 视网膜色素变性，视网膜血管狭窄和中心部脉络膜血管硬化，视乳头色泽苍白。

3. 夜盲，暗适应和视网膜电流图反应低或消失。E O G无反应（熄灭），也有眼球突出，双眼距离过远的报道。

全身特征：

1. 早期发育正常，生后第二年开始出现智力低下，有典型面容，头部增大，前额和矢状缝突出，短颈，侏儒。

2. 肝脾肿大，脐疝，进行性感音性耳聋。

3. 关节僵硬，肘膝部明显，后胸部及肩部皮肤有结节性改变。

4. 实验室检查：尿中有大量酸性粘多糖，其余同Hurler综合征。

治疗：无特殊疗法。预后不良，多因呼吸道感染和心力衰竭，于10岁左右死亡。但轻症者可活至40岁以上。

Hurler　综合征

译名：胡尔勒综合征

别名：①粘多糖沉积病Ⅰ型（Mucopolysacc-haridosis Ⅰ Type)；②粘多糖病ⅠH型；③粘多糖Ⅰ型综合征；④多发性成骨不全；⑤多发性骨发育不良综合征；⑥软骨一骨营养不良；⑦脂肪软骨营养不良综合征；⑧a—L—艾杜糖苷酶缺乏（H）综合征；⑨承溜状病；⑩怪面形病；⑪Hurler病；⑫Hunter-Hurler综合征；⑬Pfaundler-Hurler综合征；⑭Sheldon-Ellis综合征；⑮Thompson综合征；⑯M P S H综合征。

概要：1900年Thompson首报本病，1917年Hunt报告了一对同胞病例，1919年奥地利儿科医师Hurler又报道了2例并详加描述：指出该类患者的面容丑陋，类似怪物，角膜混浊，智力减退。1952年Brante、1971年Mutalon分别发现沉积物及酶缺陷种类。1957年Derfman发现尿内粘多糖增多，阐明了本征的原因是酸性粘多糖代谢异常。后经许多学者研究，查明粘多糖代谢障碍的原因是酶缺乏。国外报道很多，约为1∶50 000发病率。国内1960年已有学者报道。本病特征为角膜混浊，肝脾肿大，侏儒及怪面形。呈家族性散在性发病，多见于婴儿，男女均可罹患。

病因病理：为常染色体隐性遗传。由于α—左旋艾杜糖醛酸酶缺陷，使溶酶体不能分解粘多糖物质，造成组织内粘多糖沉积，病理所见心脏瓣膜、脑膜、角膜、筋膜、软骨、肌腱的细胞内粘多糖沉积，肝细胞呈弥漫性稀疏的空泡形成，脑内含异常脂质小体。病理解剖见心脏肥大、肝脾肿大，坚韧，呈灰色。心内膜、腱索、二尖瓣肥厚。轻度脑室扩大和皮质萎缩、脑膜肥厚。轻度脑室扩大。

眼部特征：

1. 角膜混浊是本病的特点，出生后角膜即呈进行性混浊，从弥漫性雾浊进展到牛乳样混浊，裂隙灯检查见角膜上皮下至实质层呈类脂样浸润。前弹力膜消失，但后弹力膜不破裂，无新生血管。有人认为角膜混浊乃由于角膜上皮基底层有空泡形成。粘多糖沉积在细胞内所致。

表 1　　各种不同类型粘多糖沉积病的特点

类型名称	眼部特征	全身特征	尿液检查	末稍血白细胞
MPS Ⅰ 型 a－L 艾杜糖苷酶缺乏(H)综合征；Hurler 综合征	角膜混浊呈乳白色视网膜色素变性	面貌丑陋呈怪状，肝脾大，耳聋	硫酸软骨素 B 硫酸类肝素	Reilly 颗粒有
MPS Ⅱ 型 硫基艾杜糖醛酸硫酸脂酶缺乏综合征；Hunter 综合征	角膜轻度混浊，实质层粘多糖沉积，视网膜色素变性	智力正常、怪面形、耳聋、肝脾肿大，较Ⅰ型为轻	硫酸软骨素 B 硫酸类肝素	Reilly 颗粒有
MPS Ⅲ 型 肝素尿综合征；Sanfilippo 综合征；Sanfilippo-Good 综合征	角膜透明 视网膜色素变性	严重精神发育不全，面容轻度改变，中度侏儒症，轻度肝脾肿大	硫酸乙酰肝素	Reilly 颗粒有
MPS Ⅳ 型 离心骨软骨发育不良综合征；Morguio 综合征；Brailsford-Morguio 综合征	角膜混浊，可能有视网膜色素变性	智力正常或轻度障碍，明显侏儒，肝脾肿大，截瘫或四肢瘫，为(1)和(2)的中间型	硫酸角质素	Reilly 颗粒少
MPS Ⅴ 型 Scheie 综合征；Spat-Hurler 综合征	进行性角膜混浊，色素性视网膜炎	智力正常，轻度骨变形，肝肿大，耳聋	硫酸软骨素 B 硫酸类肝素	Reilly 颗粒少
MPS Ⅵ 型 芳香硫酸脂酶 B 缺乏综合征；N－乙酰半乳糖胺 4－硫酸脂酶缺乏综合；Maroteaux-Lamy 综合征	视力障碍，角膜混浊，视神经萎缩	智力正常，脑积水(个例)，身材短小，心瓣膜杂音，胸骨突出，腰椎后凸	硫酸软骨素 B	Reilly 颗粒有

2. 双眼眶距增宽，内斜视，轻度上睑下垂，眼睑增厚肿胀，眼球突出，牛眼（不多见），巨大角膜。先天性白内障，青光眼（少见）。

3. 视网膜色素变性，视乳头水肿、充血，视神经萎缩，黄斑部水肿，中心凹光反射消失，视网膜脉络膜变性，视网膜脱离，夜盲、暗适应差。ERG 反应低于正常。

全身特征：患者出生时发育正常，六个月后，渐表现出智力发育障碍，生长迟缓，呈矮胖型或侏儒状态，并易发生感染，常出现心力衰竭而死亡。其主要表现有：

1. 面容奇特而丑陋，额部隆起呈舟状头或脑积水，低鼻梁，宽鼻翼，浓眉，厚唇，牙齿稀少，舌大，短颈，外观酷似怪物承溜状，胸廓变形，脊椎后突。手宽指短，关节僵硬。

2. 80％有肝脾肿大，但肝功能多正常，腹股沟疝、重听、心血管病变。心脏可有杂音，时有肺动脉高压或心绞痛。

3. 中性粒细胞和淋巴细胞中可见深紫色大小形态不一的 AMPS 颗粒，偶尔在白细胞中有 Reilly 氏小体之异常颗粒，对本征具有一定诊断意义，尿中有大量酸性粘多糖(AMPS)，可为正常人的 10 倍。皮肤活检，可

见细胞内有 AMPS 颗粒沉积。

5. X 线示上肢的骨干粗而短，胸廓畸形，脊柱凸面增大，1—2 个腰椎体后移，髋外翻。颅骨穹窿部增厚，额窦缺如，蝶鞍扩大、变浅。前额突出，颌及牙齿侧移，牙囊肿。本病根据 Gillo（1965）分为五型：Ⅰ型 Hurler；Ⅱ型 Hunter；Ⅲ型 Sanfilippo；Ⅳ型 Morquio；Ⅴ型 Scheie。以后又有人将 Maroteaux-Lamg 归入Ⅵ型者。

鉴别诊断：鉴别及其他粘多糖代谢异常病的特点可参见附表 1。

治疗：无特殊疗法，输白细胞或血浆可暂时缓解。

Hutchinson Ⅰ 综合征

译名：赫次森概要综合征Ⅰ型

别名：①老年性点状脉络脉炎；②Tay 氏脉络膜炎。

概要：主要特征为视力进行性减退，老年期发病。

病因病理：病因不明，可能为常染色体显性遗传。

眼部特征：视力逐渐进行性减退，眼底检查见视网膜黄斑部及其周围有大的胶样沉着物，脉络膜点状炎性改变。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特效疗法，对症处理。

Hutchinson Ⅱ 综合征

译名：赫次森综合征Ⅱ型

别名：①先天性梅毒角膜炎综合征；②先天性梅毒综合征；③耳聋—间质性角膜炎—Hutchinson 牙综合征；④Hutchinson 症；⑤先天性梅素三联症。

概要：1859 年英国医师 Hutchinson 首报本病，指出 Hutchinson 牙齿、角膜混浊和听神经耳聋是先天性梅毒的三大特征。这三大主征对先天性梅毒的诊断具有重要意义。多发生于 5—20 岁青少年，目前国内已极罕见。

病因病理：患儿父母患梅毒所致。

眼部特征：

1. 典型的特征为实质性角膜炎。双眼先后受侵，急性发病，视力减退，有刺激症状，羞明流泪，睫状充血。

2. 角膜浸润先起于一点并逐渐扩大，多发展为灰白色全角膜混浊，多位于角膜的深层。角膜上皮水肿，可有水泡形成，角膜边缘因水肿呈隆起状，角膜缘的深层血管向角膜中央伸入，呈典型的毛刷状，直而平行不相吻合，可持续十年之久，终则硬化。严重者可以致盲，由于角膜水肿发暗，失去光泽，极似毛玻璃状。

3. 炎症高峰期经历约 2—4 个月，即进入退行期。混浊首先由角膜边缘消退，角膜逐渐恢复透明，但遗留毛刷状血管。退行期需半年甚至一年或更长时间方能终止。

4. 虹膜睫状体炎为常见并发症，重者可有虹膜后粘连。由于虹膜受累，可引起瞳孔变化，瞳孔膜闭，瞳孔强直，调节障碍，后期遗留虹膜萎缩及眼球萎缩。发病期间眼压一般较低，有些患者伴有视网膜脉络膜炎症。如治疗及时，眼部症状预后较好，大多数患者能够恢复有用视力。

全身症状：

1. Hutchinson 牙齿：牙齿的变化不发生于乳齿，而发生于第二造齿期，多于 7 岁左右形成。牙齿排列不整，呈特殊的半月状，以上下门齿为著。可有门齿凹切，牙齿缺乏釉质，灰污而无光泽。

2. 听力障碍：可有听力迟钝、重听，甚至耳聋，有早发和迟发的不同，内耳性听力障碍出现率为1/3，主要由内耳炎症引起内耳弥漫性肥大，骨质增生，听神经受损所致。如蜗牛窝受累，可有耳鸣、耳痛，继而出现耳聋，如果迷路受损还可引起眩晕和平衡功能障碍。

3. 血清康华氏反应阳性。

治疗：针对病因进行治疗，如系统的抗梅

治疗，皮质类固醇激素，青霉素 80 万单位，每日四次，肌肉注射，一疗程不少于 600 万单位。可迅速改善症状，并可控制病情发展。可滴用，也可球结膜下注射。1%阿托品散瞳，0. 5%可的松点眼、角膜中央遗留混浊白斑，经二年治疗无效者，可行角膜移植术，牙齿可行矫正治疗。中药治疗，早期急宜清除肝经湿热毒邪，后期则需兼顾活血退翳。

Hutchinson-Gilford 综合征

译名：赫一吉综合征

别名：①早期衰老综合征；②早老症；③早老病；④早衰综合征；⑤早老矮小病；⑥Gilford 综合征；⑦Souques-charcot 综合征。

概要：1886 年 Hutchinson 首报本病，1904 年 Gilford 对 Hutchinson 报道的两例病例进行了研究，并命名为“早老症”。1971 年，Danes 报道提出本征患者皮肤的成纤维细胞的增殖、细胞分裂能力、DNA 合成能力等明显低于正常人。1973 年 Singal 等对两名本征患儿的淋巴细胞和成纤维细胞的 HL—A 抗原进行调查研究，结果发现患儿与健康小儿的淋巴细胞的本抗原并无明显差别。国内 1981 年王开伯报告 1 例，特征为侏儒、小头，皮肤及皮下脂肪萎缩，貌似老叟。出生至 1 岁时外表正常，儿童期发病。

病因病理：原因未明，常染色体隐性遗传，与先天性代谢缺陷、内胚层发育不全有关。主要病变在结缔组织的缺陷。病理见皮下脂肪缺乏，心肌局限性纤维化和坏死，主动脉和冠状动脉有粥样动脉硬化改变。肾脏也有硬化改变。

眼部特征：眼球小，眉毛和睫毛缺如，小角膜，先天性白内障，部分患者有视网膜变性。

全身特征：

1. 患儿出生后不久，逐渐表现出生长发育缓慢、身材矮小，体重下降。头面比例失调。

2. 患儿具有特殊的外观，呈侏儒状，并呈现出“一见如老叟”的老年人面貌。鸟样头，头发脱落，颅盖薄，前额突出，上颌骨发育不全，鼻尖呈钩状，耳尖，乳齿和恒齿生长缓慢，挤在一起，齿缺少。

3. 胸廓小，四肢纤细，髋外翻，慢性关节炎及关节畸形，全身毛发稀少，皮肤萎缩并变薄起皱，缺乏弹力，可有散在色素沉着，肌肉发育不良。皮下脂肪减少。

4. 生殖器发育不全，性腺机能减退。

5. 因进行性老化，所以提早发生心血管变化，冠状动脉血管粥样硬化，可有心肌梗塞的症状，血脂增加。

治疗：无特殊疗法。可试用多种维生素和降血脂药物。适当控制饮食，预后差，一般于 10—20 岁死亡，死因多是心肌梗塞和脑血管病变。

Hydrostatic Pressure 综合征

译名：流体静力压综合征

别名：①负加速综合征（Negatvie acceleration Syndrome）；②超音速跳伞综合征（Supersonic bailout Syndrome）。

概要：本征主要特点为精神混乱，暂时性视力丧失及视网膜出血。

病因病理：当超音速跳伞时，血管内压力迅速增高，使血液涌入飞行员的脑部及眼眶中，而造成小动脉痉挛和出血。液体静力压升高。

眼部特征：暂时性视力模糊（偶有持续较久者），眼睑淤血斑，眼眶周围水肿，球结膜下出血。视网膜渗出，散在点状或火焰状出血，小动脉痉挛。

全身特征：

1. 精神混乱。

2. 持续数天的休克。

3. 可能发生内脏器官穿孔。

治疗：抗休克治疗及对症处理。

Hyperviscosity 综合征

译名：高粘度综合征

别名：①高粘滞度综合征；②血液流变性综合征。

概要：指伴以血浆蛋白质异常的血浆粘稠度明显增加而引起血液流变学抵抗增加所致的一组病症。1965 年 Fahey 首先提出高粘度综合征与高粘稠度综合征雷同，有时往往归为一类。

病因病理：本征主要由血浆蛋白质异常所致，多见于原发性巨球蛋白血症、多发性骨髓瘤、类风湿性关节炎等疾病。另外尚可由血细胞压积增加、血浆粘度增加、红细胞间聚集性增加等原因所致。

眼部特征：

1. 复视、视力障碍：由于血粘稠度增加，血流变慢，营养成分供应不足，小血栓形成，微循环障碍等，使眼局部神经、肌肉出现麻痹所引起。

2. 由于血液滞流使球结膜下静脉和视网膜静脉充盈曲张，并可有出血及渗出，严重者可使视乳头水肿，部分患者可由于中枢神经功能受累而出现眼球震颤。

全身特征：

1. 神经系统症状：如头晕、听力障碍，运动失调，耳鸣，全身乏力，食欲不振等症状。

2. 心血管系统可出现心功能不全及末稍循环障碍所致的雷诺氏现象。

3. 皮肤粘膜溃疡，肾功能衰竭。

4. 贫血、出血等。血浆蛋白测定、电泳分析及免疫球蛋白测定可发现异常蛋白成分增加，血流变学检查，可发现血粘度增加。

治疗：

1. 可采用低分子右旋糖酐静脉输入，以稀释血液，使器官血流量增加，改善微循环，巨球蛋白血症患者可行血清清除术。对真性红细胞增多症患者可行静脉放血。

2. 纠正脱水及治疗原发病也是必要的治疗措施。对视网膜、玻璃体出血者，一般给予 20%安妥碘 2ml，肌肉注射，日一次。或透明质酸酶 750～1500 单位，加入 2%利多卡因 0. 2ml，颞浅动脉旁注射，必要时行玻璃体切割手术。

Hypothalamic Carrefour 综合征

译名：下丘脑性交叉综合征

别名：①十字交叉—下丘脑综合征；②下丘脑—十字交叉综合征。

概要：本征常见于女性高血压患者，起病突然，伴有瘫痪。

病因病理：病因不明。

眼部特征：视力丧失。

全身特征：

1. 高血压，半侧肢体麻木，偏瘫。

2. 失用症，实体觉缺失，协同不能。

鉴别诊断：本征应与 Dejerine-Roussy（丘脑综合征）及其他小脑性共济失调综合征相鉴别。

治疗：对症处置，易于逐渐恢复，预后示病情而定。

Idiotid Familialis Amaurotica

译名：家族性黑矇性痴呆

别名：①家族性黑矇性白痴；②色素性视网膜类脂神经元性遗传变性；③神经节苷脂沉积病；④神经节苷脂沉积综合征；⑤GM_2 型神经节苷脂病；⑥视网膜退行性病变；⑦脑—网膜变性；⑧大脑黄斑变性；⑨大脑黄斑变性综合征。

概要：本征主要特征为智力发育迟钝，进行性肌无力及双眼视力障碍。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传。病理改变主要包括视网膜在内的中枢神经系统神经节细胞有类脂质变性。

临床上根据发病年龄分为先天型、婴儿型、晚期婴儿型、少年型和成人型五型（本书另有专章）。

Incipient Prechiasmal Optic Nerve Compression 综合征

译名：早期视交叉前视神经压迫综合征

别名：①视交叉前压迫综合征；②视交叉前压迫性病变综合征。

概要：本征常为单侧受累，主要特征为渐进性视力减退。

病因病理：由于视交叉前肿瘤或其他病变逐渐压迫视神经所致，有人认为腺瘤及颈动脉血管瘤可能是引起本病的原因。

眼部特征：

1. 视力逐渐减退，色觉障碍，单侧视野进行性缺损，Marcus Gunn 瞳孔征（传入机能缺陷）阳性，视神经受压而萎缩。

2. 早期进行视神经孔 X 线连续断层摄片，视交叉前池充气断层造影和 CT 扫描可明确诊断。

全身特征：无特殊表现。

治疗：主要为脑神经外科手术去除压迫性病变，如早期诊断和手术视功能可有恢复。

Iridocorneal Endothelial 综合征

译名：虹膜角膜内皮综合征

概要：1903 年 Hamrs 发现有虹膜萎缩与虹膜裂孔的单侧青光眼，命名为原发性进行性虹膜萎缩，后经许多学者研究认为本病的原发性损害不是虹膜萎缩，故又改称为进行性虹膜萎缩。1956 年 Chandler 描述了另一类似的综合征，不同之处在于角膜内皮缺陷，角膜水肿、瞳孔异位和轻度虹膜萎缩，而虹膜上皮层相对完整，没有虹膜裂孔，这一类病征被称为 Chandler 综合征。1969 年 Cogan-Reese 也描述了一组与此相似的疾病，虹膜表面有色素小结节，虹膜周边前粘连，被称为虹膜痣综合征或 Cogan—Reese 综合征，1983 年 Kolker 等人认为虹膜痣综合征，原发性虹膜萎缩和 Chandler 综合征为同一疾病的不同表现。Yanoff 首先提议用虹膜角膜内皮综合征命名，现已得到公认。1985 年国内刘子严、邓慧娟进行了报道，但至今数目较少。本特征为视力减退，角膜内皮增生，虹膜基质异常和单侧断发青光眼，多发生在中年人，女性多于男性。

病因病理：病因尚未明确，基本缺陷是原发性角膜内皮细胞异常。最近，在神经嵴细胞分化学说的基础上提出了与胚胎来源有关的虹膜角膜内皮综合征病因学，即角膜内皮层中一种神经嵴细胞亚群发生异常增殖，这种变化在出生早期便可开始。病理可见角膜内皮细胞大小、形态与密度均有改变，细胞可呈盘状或半圆形增大，缺乏均匀一致的多边六角形，细胞数目明显减少。

眼部特征：

1. 患者多为单眼发病，最常见的症状是眼部疼痛和视力下降，最常见的体征是角膜内皮的改变及角膜水肿，但其程度有较大差异，在进行性虹膜萎缩的病例中其表现程度较轻，在 Chandler 综合征中则较重。

2. 前房改变：可见伸展到 Schwalbe 线或 Schwalbe 线前的周边虹膜前粘连，粘连逐渐加重，主要位于瞳孔变形的方向，在进行性虹膜萎缩的病例，粘连可广泛扩散，累及房角，使眼压升高，易误诊为原发性闭角青光眼。

3. 虹膜异常改变：虹膜基质萎缩、裂孔、程度不等的瞳孔异位和色素膜外翻。

4. Chandler 综合征与原发性虹膜萎缩、虹膜色素痣综合征三者的共同特点为：①角膜内皮异常和水肿。②虹膜和房角的改变。③合并青光眼。三种疾病不同点为：①原发性虹膜萎缩：进行性虹膜萎缩。虹膜有裂孔，瞳孔移位明显。②Chandler 综合征：虹膜轻度萎缩。瞳孔异位轻微或无异位。角膜后具有特殊的细小

状改变。③虹膜痣综合征：虹膜有结节性或弥漫性色素病变。

鉴别诊断：本征应与原发性青光眼相鉴别，其鉴别要点为原发性闭角青光眼经治疗眼压恢复正常后角膜水肿也随之消失，而本症在眼压控制后，角膜水肿依然存在，用激素治疗则能迅速改变眼部症状。

治疗：目前对本病只是对症治疗，主要是消除角膜水肿和控制眼压以阻止视功能的进行性损害，早期药物治疗效果尚好，抗青光眼手术对防止进行性实质性虹膜萎缩有一定疗效。对Chandler 综合征效果较差，因手术本身可加重内皮细胞的损害，故不提倡手术。为防止大泡性角膜炎可戴软性接触镜 。角膜水肿严重者可行穿透性角膜移植术。激素治疗也有一定疗效。

Iris Dysplasia-Hypertelorism-Psychomotor Retardation 综合征

译名：虹膜发育不良—两眼分离过远—精神运动迟钝综合征

别名：虹膜发育不良—双眼距增宽—精神运动迟钝综合征。

概要：本征具有 Rieger 综合征的某些常见症状，但仍为一独立疾病。主要特征为两眼分离过远，智力低下及精神运动迟缓。

病因病理：常染色体显性遗传，不能排除性连锁显性遗传。

眼部特征：双眼眶距增宽，眦距过远，虹膜实质层发育不良，Schwalbe 线显著凸出，虹膜前粘连，瞳孔呈梨形。

全身特征：

1. 双侧或单侧髋关节脱位，肌张力减低及关节囊过度松弛。

2. 精神运动迟缓，智商数低。

3. 短头畸形，面部异常，上颌骨发育不全，听力减退。

4. X 线示蝶鞍扩大，蛛网膜下腔和脑室系统扩大。

治疗：无特殊疗法。

Irvine 综合征

译名：伊耳文综合征

别名：①前玻璃膜综合征；②黄斑囊样水肿；③玻璃状体综合征；④Irvine-Gass 综合征。

概要：1953 年 Irvine 报告本病，1971 年通过萤光素眼底血管造影检查，证实视网膜及视乳头毛细血管渗漏显著。1975 年 Hitchings、1978 年 Jaffe 均报告白内障囊内手术后黄斑部囊样水肿，发病率为 15—47%，1977 年 Miyake 报告高达 77%。而 Francois 仅仅依病人视力减退为标准时，发病率只有 5%，1978 年 Jaffe 单纯行囊内白内障手术 500 例，发现视力降至 0.5 者为 2.2%，而行囊外手术植人 Binkhorst 4—襻人工晶体(500 例)时，视力降至 0.5 者，只有 1.4%。这说明与手术方法有密切关系，同时也说明，荧光素血管造影检查所见发病率远高于普通一般观察之结果，所以眼科医生应当注意临床白内障手术摘除后，当视力矫正不佳或视力下降时，应考虑到眼底黄斑部病变。

病因病理：白内障囊内摘除术后，或者行针拨白内障术以及 YAG 激光后囊膜切开术，易并发玻璃体前界膜破裂，而出现黄斑囊样水肿 (Cystoid Macular Edema，CME)，这种水肿是黄斑部毛细血管通透性增强的直接结果，而真正的原因尚不清楚。有人认为房水生物毒性复合物刺激（其内含有前列腺素），有人注意到，囊内术后眼球运动引起玻璃体、虹膜、房水运动的眼内颤动导致视网膜一系列损害，也有人认为手术过程中各种理化因素刺激使色素膜释放前列腺素，还有人认为术后睫状体泵机制被抑制，不能清除前列腺素。也可由于术中强光照射致黄斑部损害等各种综合因素所造成。组织学可见，组织间隙液体积蓄，液

体在神经纤维层将神经纤维分离，使细胞液体大量积存，黄斑部表现囊样改变。

眼部特征：

1. 白内障手术后，视网膜黄斑部囊样水肿，视力不提高或视力减退，玻璃体混浊，玻璃体膜自发破裂，玻璃体与创口粘连。

2. 也有出现视神经乳头水肿，继发视神经萎缩，继发青光眼，黄斑变性，裂孔，视网膜剥离，因为用其他方法不能观察到黄斑病变，眼底萤光血管造影，在乳头周围，黄斑区萤光渗漏呈针尖状，扩大呈放射状或花瓣形。

全身特征：无特殊表现。

治疗：

1. 首先考虑预防，如手术选择囊外术式，人工晶体选择囊袋内植入固定，激光要反复对准焦距。

2. 手术过程要稳、准、轻、巧，一旦有玻璃体脱出，要彻底清除，以免日后对黄斑形成牵拉。

3. 术前术后眼局部滴用1%消炎痛（Indomethacin）油剂点眼3—6次/日，术后至少三个月，全身和局部应用激素。

Jacobs（EC） 综合征

译名：雅各布综合征

别名：①眼口腔阴囊皮炎综合征；②眼—生殖器综合征；③眼—口腔—生殖器综合征；④维生素B_1缺乏症；⑤核黄素缺乏综合征。

概要：本征主要特征为角结膜炎、口腔炎、剥脱性阴囊皮炎。

病因：主要是维生素B_1、B_2与其他B族维生素缺乏，或与长期抗生素治疗后营养失调有关。

眼部特征：视力模糊，营养不良性弱视，眼干燥感，结膜炎，角膜炎，视神经乳头苍白萎缩，中心暗点或旁中心暗点。

全身特征：

1. 食欲不振，疲劳乏力，贫血，腹泻，眩晕等营养不良的表现。

2. 口角炎，舌炎，咽及软腭部红斑，口腔颊粘膜有疼痛性小溃疡，线状斑。

3. 阴囊皮炎，色素沉着，阴囊剧烈烧灼感和瘙痒，伴脱屑和表浅样溃疡。

治疗：改善饮食，多吃含维生素丰富的食品及蔬菜，复合维生素B类药物，中药治疗，治疗后可完全恢复。

Jacobsen-Brodwall 综合征

别名：①眼—耳—肾贫血综合征；②眼—耳—口—肾—红细胞生成障碍综合征。

概要：1974年Jacobsen-Brodwall最先描述本征；主要特征为先天性红细胞生成减少，肾发育异常，眼部病变，牙齿异常，听力障碍等。

病因病理：病因不清，有人认为与同型合子的遗传缺陷或先天性代谢紊乱有关，病理学检查见肾发育不全，Henle袢缺如，红细胞生成障碍。组织学检查视神经节细胞有进退性变。

眼部特征：

1. 弱视，分散性斜视，进行性视力减退直至全盲。

2. 虹膜炎，继发性青光眼，白内障、玻璃体混浊，黄斑轻度改变，视乳头鼻侧轻度水肿，视网膜出血和渗出，视神经胶质瘤。

全身特征：

1. 听力减退，神经性耳聋，因龋齿和恒牙吸收，使牙齿发育差。

2. 疲乏、虚弱、眩晕，肾发育不全，尿液渗透压低。腹部胶痛。

3. 膝外翻及弓形足。

4. 贫血，骨髓幼红细胞增多，脑电图检查可有轻度脑节律障碍。脑室造影示侧脑室和第三脑室扩大。

治疗：内科对症治疗。预后差。

Jacod 综合症

译名：雅各德综合征

别名：①岩蝶交叉综合征；②岩蝶瘫痪综合征；③颞骨岩部蝶骨间隙综合征；④颞骨岩部—蝶骨十字交叉综合征；⑤蝶后间隙综合征；⑥Negrn-Jacod 综合征；⑦Silvio-Negri 综合征；⑧Jacod 三联症。

概要：1921 年 Jacod 报道了本征，其特点为眼肌麻痹，黑矇及三叉神经痛。

病因病理：由于原发性及继发性肿瘤病变，侵犯颅中窝中部海绵窦附近，蔓延至圆孔，卵圆孔，眶上裂，累及Ⅱ～Ⅵ颅神经。

眼部特征：单侧全眼肌麻痹，第Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ颅神经麻痹，黑矇，三叉神经痛（眼分枝以上称 Jacod 三联症），视神经萎缩，视束损害。

全身特征：

1. 三叉神经痛，耳聋，腭肌麻痹，单侧或双侧淋巴结肿大。

2. 鼻咽部肿物及肿瘤引起的各自症状。

3. CT 检查有助诊断。

治疗：神经外科治疗肿瘤。

Jadassohn-Lewandowsky 综合征

译名：雅—莱综合征

别名：①先天性指（趾）甲肥厚综合征；②先天性厚甲综合征；③先天性爪甲肥厚(Pachyonychia congenita)。

概要：1906 年 Jadassohn-Lewandowsky 首报本征；国外已有近百例，国内也有 10 例左右报道。主要特征为先天性指甲肥厚，手掌、足底角化，角膜营养不良。出生时或婴儿早期发病，2—3 岁时掌趾出现角化过度。

病因病理：为低外显率常染色体显性遗传，Pinkus 指出是由于甲板远端甲母质产生大量角蛋白，造成厚甲的表现。病理见甲床过度角化，甲根的颗粒层呈不规则增厚。

眼部特征：患者有角膜角化不全，角膜营养不良，角膜透明度差，故患者视力常受影响，有时还可出现散光、白内障等。

全身特征：

1. 生后不久就可发现指（趾）甲肥厚，变色，甲床充满黄色角化物，并且甲沟部有明显的炎症变性，可使指甲脱落，掌趾也出现角化。

2. 面部及四肢有灰黑色角化性丘疹，粘膜也可有病变，口腔粘膜白斑最常见。

3. Josph 将本征分为三个类型：Ⅰ型：手足对称性角化过度伴其他部位毛囊角化病；Ⅱ型：除Ⅰ型症状外尚有粘膜白斑；Ⅲ型：除具备Ⅰ型症状外，还伴有角膜角化不良。

治疗：对症治疗。对厚甲可用醋酮浸泡或40%水杨酸腐蚀，另外可辅用维生素 A 和 E。必要者可行外科手术，但拔甲后，再生仍异常。

Jefferson 综合征

译名：泽佛胜综合征

别名：①破裂孔综合征；②前额部疼痛动眼神经麻痹综合征；③颈内动脉血管瘤综合征；④中孔综合征；⑤后孔综合征。

概要：1938 年 Jefferson 首先报告，主要特征为偏头痛，眶周疼痛及同侧偏盲。

病因病理：先天性动脉中层缺失，使颈内动脉发生动脉瘤。也可见动脉粥样硬化，外伤，炎症等引起。

眼部特征：

1. 单侧眼球运动障碍及眼外肌麻痹，轻度眼球突出，眼眶周围疼痛，上睑下垂，眼球疼痛。复视、瞳孔散大，对光反应和调节反应消失。

2. 视乳头水肿，视神经萎缩，同侧偏盲，单眼盲或出现暗点。

全身特征：

1. 头痛，多局限于额部，亦可影响整个头

部。

2. 偏头痛发作，常位于额部和颞部。

3. 精神障碍，假性脑膜炎。

4. X 线检查可见眶上裂扩大并有畸形，蝶鞍前床突骨质被破坏，脑动脉造影或头颅 CT 可见明显的颈内动脉瘤。

5. X 线及 CT 检查见额骨内板增厚，并可突入视神经管内。

治疗：对症处理。

Jensen 综合征

译名：晏森综合征

别名：①视乳头旁脉络膜炎；②视乳头周脉络膜炎（Circum papillary choroiditis）；③傍视乳头性脉络膜视网膜炎；④近视乳头性脉络膜炎；⑤近视乳头性脉络膜视网膜炎；⑥近视乳头性视网膜脉络膜炎；⑦邻视乳头性脉络膜视网膜炎；⑧Jensen 病；⑨Jensen 脉络膜炎。

概要：本征主要特征是位于视乳头旁的局限性脉络膜炎症及视野扇形缺损，易复发。

病因病理：病因不明，一般认为是由于结核所致。

眼部特征：

1. 轻度玻璃体混浊。

2. 视乳头邻近部位可见一圆形或椭圆形相当于一个 PD 大小的白色渗出斑，边界不清，略隆起，该处视网膜血管被渗出物所遮盖，并有小出血点。

3. 视乳头轻度水肿，其表面可有渗出物。

4. 视网膜动脉受侵时，可出现动脉旁白鞘，但很少侵及黄斑。一般能保持良好的中心视力。

全身特征：无特殊表现。

治疗：按一般急性脉络膜视网膜炎治疗。

Jhanke 综合征

别名：无青光眼的 Sturge-Weber 综合征

概要：具有 Sturge-Weber 综合征的全部表现，如面部火红痣，同侧脑膜血管瘤，脉络脉血管瘤，但无先天性青光眼。

病因病理：病因不明，可能为简单隐性遗传，家族性发病。

眼部特征：结膜毛细血管扩张，虹膜异色，脉络膜血管瘤，无先天性青光眼的体征。

全身特征：

1. 智力障碍，同侧脑膜血管瘤，颅内钙化，偏瘫，癫痫（脑膜血管瘤所致）。

2. 单侧三叉神经分布区有扁平的皮肤血管瘤。

治疗：为脑外科治疗。

Johnson 综合征

译名：约翰逊综合征

别名：①眼直肌假性麻痹综合征；②粘连综合征；③外直肌和上直肌假性麻痹；④外直肌粘连综合征。⑤Johnson 粘连综合征。

概要：1950 年 Johnson 报道了本病，常见于 3 岁以下儿童，偶见 3—5 岁，主要特征为眼球外展和上举受限。

病因病理：原因不明，由于先天性发育异常，外直肌和下斜肌，上直肌和上斜肌之间发生粘连所致。

眼部特征：

1. 外直肌鞘和下斜肌鞘之间粘连引起，外直肌的外展运动受限，而出现假性外直肌麻痹的表现，假性上直肌麻痹，眼球上举受限。

2. 上直肌鞘和上斜肌鞘之间粘连而致上举受限。粘连位于上直肌与上斜肌交叉前方，导致向下运动受限。

全身特征：可有代偿头位。

治疗：可行开放松解术剥离粘连，手术重建正常旋转。也偶见自行恢复的病例。

Junius-Kuhnt 综合征

译名：尤一孔综合征

别名：①老年性黄斑盘状变性(Senile Disciform Macular Degenration)；②老年渗出性黄斑部视网膜炎；③老年性黄斑变性；④黄斑部盘状变性；⑤Kuhnt-Junius 综合征。

概要：1920 年 Junius 和 Kuhnt 首报本病，多见于 60 岁以上的健康老人，但在 40～60 岁之间也可发生，偶见于更年轻者。双眼先后发病，一般间隔 5 年左右，男性较多。临床上根据眼底表现和荧光眼底造影分为盘状变性前期和盘状变性期。

病因病理：病因尚不十分清楚，目前认为与色素上皮的损害、视网膜下新生血管形成和玻璃膜变性有关，病理组织学检查见黄斑区脉络膜毛细血管间质变厚，玻璃膜增厚变性，玻璃膜疣(在色素上皮与玻璃膜之间)，P A S 染色阳性，脉络膜结构被破坏，出血经过色素上皮层可达视网膜下，可发生视网膜外层完全退行性病变。

眼部特征：

1. 盘状变性前期，黄斑及其附近为主要病变部位，视力有不同程度的下降，视物变形，检查可见黄斑区色素紊乱，水肿或浸润，中心窝反光消失，可有散在的大小不等的黄白色玻璃疣，局部色素上皮常变薄，眼底荧光血管造影，在有玻璃疣处可有明显的透出脉络膜血管荧光。

2. 盘状变性期：视力明显下降，甚至失明。1967 年 Gass 将该期分为 3 个阶段：

①浆液性色素上皮脱离阶段：浆液性水肿渗出引起色素上皮脱离，使该处视网膜稍隆起，在浆液性视网膜脱离下面有许多局限性圆形或卵圆形、呈金黄色或灰黄色的斑点、小于 1/4PD 孤立的圆盘状损害。其周围绕有不完整的色素环。眼底荧光血管造影，早期表现为弥散、均匀、边界清楚的荧光染色斑，逐渐加强，可持续到 1 小时以上。

②出血阶段，根据出血的部位又分为色素上皮下出血(为青黑色的圆形，椭圆形或不规则的隆起斑，形状如倒置的圆盘或火焰状)、视网膜下间隙出血(自色素上皮脱离的周边部进入视网膜下)和视网膜玻璃体出血。此阶段荧光造影表现为境界清楚的暗褐色无荧光区，其大小和出血的范围一致。

③修复阶段：此阶段视网膜下及色素上皮下出血逐渐吸收、分解，同时，脉络膜新生血管侵入视网膜下及色素上皮下间隙，形成纤维化而构成典型的圆盘状表面不规则隆起的机化物。此时中心视力完全丧失。由于反复出血和机化，有时病变可超越黄斑区，附近的视网膜也常有水肿和出血。严重者出现浆液性或出血性视网膜脱离。

全身特征：多数病人有动脉硬化。

治疗：早期给予大量止血药物，皮质类固醇、活血化瘀药物治疗，但效果多不明显，位于黄斑拱环外的新生血管可用激光治疗。

Juvenile Hereditary Macular Degeneration

译名：青年型遗传性黄斑变性

别名：青年性黄斑变性

概要：本征主要特点为黄斑变性及视力下降，于青春前期(12～15 岁)发病。有人认为本病属于 Stargart 病的同一类型。

病因病理：病因不清，常染色体隐性或显性遗传。

眼部特征：

1. 进行性中心视力下降，常低于 0. 1 以下，但不致全盲。

2. 眼底黄斑区色素沉着，中心凹光反射消失，病变区开始小于 lPD，病情进一步发展可扩大至 3PD。

全身特征：无特殊改变。

治疗：无特殊疗法，对症处理。

Kahler-Bozzolo 综合征

译名：卡一波综合征

别名：①多发性骨髓瘤综合征；②多发性骨髓瘤；③多发性浆细胞瘤；④浆细胞骨髓瘤；⑤骨髓病性蛋白尿综合征；⑥Huppert 综合征；⑦Mclntyre 综合征；⑧Bence-Jones 综合征。

概要：主要特征是具有神经性骨疼痛，渐进性恶液质及尿中 Bence-Jone 蛋白阳性的三联征。多为 40 岁以上发病，男性多见。

病因病理：病因不明，可能为遗传因子、网状内皮系统慢性刺激或病毒感染所致。

眼部特征：眼眶骨壁肿大而引起突眼。

全身特征：

1. 疲乏无力，体重减轻，厌食，顽固的游走性神经性骨痛，初期为骨钝痛、压痛和叩击痛，后期有自发性骨折和骨变形。

2. 晚期常出现肝肿大，肾功能不全及神经系统并发症等。

3. 实验室检查：继发性贫血，高蛋白血症，高钙血症，凝血试验常有异常。血沉加快，尿中 Bence—Jones 蛋白阳性。

治疗：对症处理，预后不良。

Kallmann 综合征

译名：卡耳曼综合征

别名：①促性腺激素分泌不足一性腺机能减退一嗅觉缺失综合征；②先天性嗅觉缺失一类无睾综合征；③嗅觉缺失一性腺机能减退综合征。

概要：1944 年 Kallmann 报道本病，主要特征是先天性嗅觉缺失及缺乏第二性征。1954 Demosier 总结了 31 例嗅球发育不全的病例，发现其中仅 14 例有性腺的改变，而在这 14 例中，全部为睾丸萎缩或有隐睾。故此提出了嗅觉性发育不全的概念动（物实验证明，嗅觉与性腺功能很密切）。本征主要见于男性，女性可能为携带者，为家族性散在发病。

病因病理：原因未明，伴性或常染色体隐性或显性遗传。下丘脑和垂体功能障碍，组织学检查，大脑嗅叶和鼻粘膜的嗅细胞发育不全，睾丸间质细胞缺失，不能产生精子，在女性卵巢和子宫发育不全。

眼部特征：少数病例可有色盲。

全身特征：

1. 性器官发育不良，缺乏第二性征，血促性腺激素水平低。

2. 智力低下，第 4 掌骨变短。

3. 神经性耳聋，先天性嗅觉缺失和减退。

治疗：促性腺激素，睾丸酮或雌激素有助于促进睾丸的发育，治疗后可恢复部分功能，但嗅觉缺失无改变。

Kandori 综合征

别名：①斑点状视网膜一夜盲综合征；②黄色斑点状视网膜变性；③Kandori 视网膜斑点综合征；④Kandori 斑点状视网膜病。

概要：1959 年，Kandori 首报本病，主要特征为视网膜周边部有大而不规则黄色斑点状改变，轻度暗适应差。多见于 25 岁左右的年轻人。

病因病理：可能与遗传有关，常染色体隐性遗传类型。为先天性非进行性夜盲症，在尸检中曾发现播散性草酸盐沉积，视网膜色素上皮、神经层及睫状上皮有结晶沉积。

眼部特征：检眼镜下有三种不同的表现：

（1）黄色斑样眼底：眼底周边部有大而不规则的黄色斑点，边界清楚，无色素沉着。

（2）胶状小体或硫黄色颗粒状眼底：可能为家族性先天性疾病，眼底周边部有大小不同的伴有钙化的圆形或卵圆形病灶，可融合，并形成不同的团球状物。

（3）眼底白点状变化：视网膜有圆形、椭

圆形白点，大小均匀一致，分布于整个眼底，通常不侵犯黄斑，白点互相不融合。

视网膜电图检查一般正常，暗适应轻度异常，夜盲症，周边视野正常，眼底荧光素血管造影在动脉期有时可见过多荧光斑点位于病变处，并可持续到静脉期。

全身特征：无特殊表现

治疗：同视网膜色素变性。

Kartagener 综合征

译名：卡塔格内综合征

别名：①鼻肺脏器异位合并白内障综合征；②鼻窦炎—支气管炎—内脏异位综合征；③全内脏转位—支气管扩张—副鼻窦病变三联综合征；④副鼻窦炎—支气管扩张—内脏转位综合征；⑤Kartagener 三联症。

概要：1904 年 Siewer 首先报告一例 21 岁的白种人男性患者，具有右位心、支气管扩张和鼻窦炎病变三种主征，1923 年 Cuenther 也报告一例有支气管炎和内脏转位的病例，1933 年 Kartagener 研究探讨了此种罕见病例发病机理，本病临床极为少见，90%患者在 15 岁以前发病。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，有学者认为系先天性与后天因素混合而成。病理检查所见鼻粘膜充血，额窦发育不良，右位心。

眼部特征：

1. 高度近视，小眼球，结膜黑变病，半月状皱襞肥大。

2. 角膜白斑，色素膜缺损病变，青光眼，先天性白内障，视网膜血管纡曲扩张，假性视乳头炎，视乳头上有膜状物，视网膜色素变性。

全身特征：

1. 全内脏转位；如：心脏在右侧，大血管在右侧，胃肠系全反转位，通过物理学检查和 X 线，心电图可查出。

2. 副鼻窦炎，副鼻窦未发育或发育不全，鼻息肉。

3. 慢性支气管炎，支气管扩张的症状：如咳嗽、咯血，杵状指。反复呼吸道感染，呼吸困难，复发性肺炎。

4. 智力低下，先天性脑积水，幼稚症，聋哑，中耳炎。

5. 先天性心脏病，兔唇，多指（趾），脊柱裂，肋间骨性结合。

6. 婴儿球蛋白测定可呈现暂时性缺乏。

治疗：

1. 积极治疗鼻窦炎和支气管扩张，复发性感染发作时应用抗生素治疗。鼻息肉宜手术切除。

2. 长期补充维生素 C、酶及解决变态反应问题。

3. 晶状体完全混浊后可行手术摘除。

Kasabach-Merritt 综合征

译名：卡—麦综合征

别名：①血小板减少性紫癜—血管瘤综合征；②血小板减少伴血管瘤综合征；③血管瘤—血小板减少综合征；④毛细血管瘤—血小板减少综合征。

概要：1904 年 Kasabach 与 Merritt 首先报告了一例本病合并有血小板减少的巨大血管瘤患者，主要特征有全身紫癜，血小板明显减少，实验室检查出凝血时间均延长。被认为是一消耗性凝血障碍。目前认为，本征是弥漫性血管内凝血（DIC）的一个类型，属于 DIC 的慢性型之一。发病缓慢，多见于婴儿。

病因病理：本病系外伤、内分泌功能障碍，中毒或变态反应引起，患者血管瘤内发生局部血管内凝血，大量血小板被消耗，引起血小板减少性紫癜。病变为含有血小板性血栓的毛细血管瘤。

眼部特征：眼睑皮下瘀血，球结膜下出血；玻璃状体出血，脉络膜出血和网膜内出血，球后出血引起眼球突出。

全身特征：

1. 大多数患者有皮下出血及紫癜、鼻衄、牙龈出血，也有术后发生出血的。

2. 巨大的毛细血管瘤伴有引起血小板减少性紫癜的脾源性贫血。

3. 实验室检查：可见血小板减少，出血时间延长，骨髓中未成熟的巨核细胞。纤维蛋白溶解活性增加（纤维蛋白溶酶从血凝块释放至血管瘤中），注射 Cr^{51} 标记的血小板后集中于血管瘤中。

治疗：主要为血液科治疗。

1. 对血管瘤做X线或镭放射治疗，经一段治疗后，血小板数和凝血功能可有所改善。如血管瘤甚小，则不须治疗，能自然消退，婴幼儿接受放射治疗时，应慎重。

2. 血管瘤软小，又不适于放射治疗，可考虑做外科手术切除血管瘤。对过大的血管瘤，要注意术中有发生 DIC 的可能，因而术前应先矫正凝血异常状态，再做手术切除。

3. 眼科对症治疗。

Kaufman 综合征

译名：卡夫曼综合征

别名：精神发育不全—小角膜—小头综合征

概要：本征属于先天性疾病，出生时即有症状。

病因病理：病因未明，可能为常染色体隐性遗传。

眼部特征：近视、小角膜，斜视。

全身特征：

1. 小头、耳结节。

2. 精神发育不全。

治疗：对症治疗。

Kearns-Sayre 综合征

别名：心脏传导阻滞—视网膜色素变性—眼肌麻痹综合征

概要：1958 年 Kearns 和 Sayre 报道本病，与 Barnard-Scholz 综合征有相同之处，主要特征为心脏传导阻滞及眼部疾患，20 岁以前发病。

病因病理：病因不明，散在发病，病理检查，肌肉细胞内线粒体异常和类晶状的包涵物。

眼部特征：眼外肌进行性麻痹，上睑下垂。视网膜色素变性。

全身特征：

1. 周身无力，有心脏传导阻滞的症状和体征。

2. 脑脊液蛋白质增多。

治疗：无特殊疗法，常需使用心脏起搏器，往往因心脏病而猝死。

Kilon-Nevin 综合征

别名：①眼外肌营养障碍性综合征；②眼外肌营养障碍性眼肌病；③眼外肌营养不良综合征；④眼肌病变综合征。

概要：1856 年 Von Graefe 首先描述并指出本征与进行性延髓麻痹相似，主要特征为上睑下垂，复视及眼外肌麻痹。

病因病理：病因尚不十分明确，常染色体显性遗传，有认为系肌原性，1951 年 Kilon—Nevin 报告认为眼肌病变与进行性肌营养障碍相似，但近年来有学者对此持有异议。本病为散在性发生。

眼部特征：复视，上睑下垂，眼轮匝肌力弱，进行性完全性双侧眼肌麻痹，单侧或不对称眼肌麻痹较少见，偶见视网膜色素变性。

全身特征：

1. 进行性肌营养障碍，伴有面肌营养不良。

2. 偶见共济失调。

治疗：无特殊疗法。

Kimmelstiel-Wilson 综合征

译名：克一威综合征

别名：①糖尿病一肾病综合征；②糖尿病性肾小球硬化；③毛细血管间肾小球硬化综合征；④退行性肾病高血压综合征。

概要：1936 年 Kimmelstiel 和 wilson 报告了 8 例糖尿病合并有蛋白质，高度水肿，高血压，肾功能衰竭而死亡的病例，尸检中发现这些病例的肾小球具有明显的透明性结节样增厚的特殊改变，目前多数人称本病为糖尿病肾病综合征。主要特征为高血压，肾功能衰竭及视网膜病变。

病因病理：病因尚不明，继发于糖尿病的一种肾实质损害，其基本的病理改变是全身微血管病变，结节性肾小球硬化可分为三型：结节型，弥漫型和渗出型。

眼部特征：

1. 视力减退，糖尿病性白内障及眼肌麻痹，继发性青光眼，玻璃体出血。

2. 高血压和糖尿病视网膜病变，视网膜动、静脉交叉征，视网膜出血、渗出、微细动脉瘤。

3. 视乳头周围及视网膜新生血管增殖性视网膜病变，浆液性视网膜脱离，视乳头和后极部水肿。

全身特征：

1. 动脉性高血压，四肢浮肿、昏迷、心脏机能不全。

2. 糖尿病性肾炎及肾功能衰竭，末梢神经病变。毛细血管间肾小球硬化症，肾小球玻璃样变性。

3. 血尿，蛋白尿，尿素氮及非蛋白氮增高。

治疗：控制糖尿，对症治疗，糖尿病视网膜病变，早期行网膜血管荧光造影检查，予以激光光凝治疗。如玻璃体大量出血，眼底不能窥见，可在稳定期后行玻璃体切割术。

Kinsbourine 综合征

译名：肯斯保瑞尼综合征

别名：①跳动眼综合征；②眼肌阵挛一多发性肌阵挛综合征。

概要：1962 年 Kinsbourine 报道本征。常见于 1—3 岁婴幼儿，主要特征为眼肌及全身肌肉阵挛，共济失调，烦躁不安。

病因病理：病因不明，可能为幼儿肌阵挛性脑病。

眼部特征：眼睑及眉毛痉挛性抽动，活动时上述症状加剧，眼球出现不规则痉挛性跳动性垂直偏斜，可伴有不规则非持续性侧向眼球震颤。

全身特征：

1. 常见于婴儿头部、躯干和四肢有痉挛跳动性运动，活动时加剧。

2. 共济失调，协调缺乏。

3. 烦躁不安，易激惹，智力低下。

4. 肌电图显示单一肌阵挛运动电位或发作性运动电位。

治疗：使用皮质类固醇激素可减轻症状，但易于复发。

Kleeblattschadel 综合征

译名：苜蓿叶样综合征

别名：①极度脑积水综合征(Extreme Hydrocephalus Syndrome)；②先天性脑积水一软骨营养障碍；③先天性脑积水伴软骨发育障碍综合征；④苜蓿叶样头颅；⑤三叶状颅骨(Cloverleaf Skull)。

概要：本征呈头颅颞侧部分异常突起的面型，在法文献中命名为 Kleebattschadel 综合征，为脑积水的严重型，曾报道有二例成人患者，其余患儿几乎全部为死胎。

病因病理：病因不清，骨化异常。由于冠状缝和人字缝骨性结合，脑脊液循环受阻而产

生水脑。与母亲妊娠三个月内患风疹,Rh 因子不相容及羊水过多有关。

眼部特征:

1. 眼球突出，且向下脱位，严重突出时，眼球向下旋转，眼球前冲，上睑退缩（因高度脑积水所致），下睑几乎遮住向下旋转的下半角膜。眼球震颤。

2. 斜视，严重的视力损害（视神经被牵拉、压迫，缺血），球结膜高度水肿，暴露性角膜炎，视神经萎缩。

全身特征:

1. 婴儿脑积水形状特殊，颞侧部分异常突起，呈三叶状颅骨，可伴有脑膜膨出，钩形鼻，凸颌，低位耳，唇裂。

2. 肢体痉挛，消瘦无力，软骨发育不全，手指畸形，搐搦，脊柱裂，畸形足，偶见肘关节强直。

治疗：无特殊疗法。

Klein 综合征

译名：克莱恩综合征

别名:虹膜—皮肤—听觉发育障碍综合征

概要：1950 年 Klein 报道本征，主要特征为两眼距离过远，耳聋及部分白化病。

病因病理:病因不明,为显性遗传性疾病。

眼部特征：双眼眶距过宽，睑裂狭小，眉毛浓密，虹膜异色，蓝色虹膜。

全身特征:

1. 皮肤毛发部分白化病,多毛症,皮肤性并指（趾)。

2. 颅骨畸形,鼻额角消失,下颌后退,上切牙畸形异位，高腭弓。双侧迷路性耳聋。

3. 第一、二肋骨发育不全,肱骨和胸廓皮肤有愈着、腕骨及骶骨分化不良,小骨头分化缺乏，关节强直。

治疗：无特殊疗法。

Klinefelter 综合征

译名：克莱恩费尔特综合征

别名:①先天性睾丸发育不全综合征;②先天性生精不能症;③精细管发育不全;④精子缺乏;⑤睾丸曲细精管变性;⑥男性乳房发育—无精子病;⑦男性乳房发育病。

概要:1942 年 Kinefelter 首先进行详细描述，并提出本征的诊断指标，发病率较高，占出生率 1/800，多见于出生时产妇年龄偏高的患儿。

病因病理：由于性染色体异常所致，正常男性为 46XY，而本征患者为 47XXY，比正常人多了一个 X 染色体，可能是卵子在减数分裂时，其性染色体未分离而产生含有两个 X 染色体（24XX）的卵子，待与正常的精子（23Y）结合时，而形成 47XXY。病理见有睾丸纤维带和曲细精管的玻璃样变性和 Leydig 细胞呈腺瘤样增生。

眼部特征：双眼距离远，内眦赘皮，睑裂上斜，睫毛过长，无眼畸形，小眼球，斜视，双侧色素膜缺损，角膜混浊，虹膜 Bruchfield 点和晶状体脱位，晶体混浊可占 43.8%（胡诞宁报告)。

全身特征:

1. 智力低下、消瘦，貌似女人。

2. 睾丸小，男性乳房发育，无精子或精子、精液缺乏，不育症。

3. 先天性心脏病，腭裂，唇裂，尿道下裂，气管食道瘘，闭锁或畸形，甲状腺肿大，尺桡骨骨性结合。

4. 尿 17—酮和 17—羟减低或正常，促性腺激素增加（尿中)。

5. 乳腺癌和胸部肿瘤的发病率增高。

1942 年 Kinefelter 提出下列诊断标准：(1) 患者无睾丸炎的病史;（2）自青春期开始有乳腺发育，并持续终生;（3）睾丸微小但必须是降至阴囊里;（4）具有男性第二性征：如

喉头隆起，声变、胡须、阴毛，能射精，但无精子。

治疗：无特殊疗法。

Klippel-Feil 综合征

译名：克—费综合征

别名：①先天性短颈畸形综合征；②先天性颈胸椎骨结合综合征；③先天性短颈畸形；④先天性有蹼颈综合征；⑤先天性骨性斜颈综合征；⑥骨样斜颈综合征；⑦短颈综合征。

概要：1912 年 Klippel 和 Feil 报道本病，主要特征为部分性或全部性颈椎融合、颈部变短，并使肩胛骨隆起。家族性发病，女性多见，出生时即可发生。

病因病理：病因不明，常染色体隐性或隐性遗传伴不同程度外显率，先天性两个或多个颈椎融合。

眼部特征：集合性斜视（外直肌麻痹），上斜视伴斜颈，全眼外肌麻痹，水平性眼球震颤，眼球后退综合征，视网膜脉络膜萎缩。

全身特征：

1. 颅底扁平症，枕骨缺损，颈短而僵硬，头部运动显著受限，斜颈。

2. 面部不对称，发际低，耳聋，高腭弓，腭裂。

3. 颈胸椎畸形和融合或数目减少，颈肋，半个椎骨，脊柱侧凸，脊柱裂，驼背，桶状胸，先天性肩胛向上移位。

治疗：无特殊疗法，终生畸形，晚年可能发生进行性截瘫。

Klippel-Trenaunay-Weber 综合征

译名：克—特—韦综合征

别名：①皮肤脊髓血管瘤；②血管—骨肥大综合征；③肥大性疣状痣；④肥大性血管扩张症；⑤骨肥大静脉曲张痣；⑥骨肥大性毛细血管瘤综合征；⑦Weber (PF) 综合征；⑧Parkes-Weber 综合征；⑨Ollier-Klippel 综合征；⑩Trenaunary 综合征；⑪Klippel-Trenaunary 综合征。

概要：1900 年 Klippel 和 Trenaunary 首报本病，1907 年 Parkes 和 weber 又报告了类似病例。主要特征为巨大皮肤血管痣，脊髓部血管畸形，软组织和骨肥大。

病因病理：病因未明，可能是血管壁间质组织的遗传性疾病，常为不规则显性遗传及不同表现度，在近亲结婚患者中也见有隐性遗传者。病理见毛细血管扩张痣，以单层内皮细胞为衬里的，一些病例有动静脉瘘，受累肢体的肌肉和骨骼肥大。

眼部特征：

1. 眼球陷没，单侧盲，双侧罕见，球结膜毛细血管扩张。

2. 可出现单侧先天性青光眼，虹膜缺损，白内障，视网膜静脉曲张及脉络膜血管瘤，黄斑区呈青蓝色。

全身特征：

1. 血管异常，阶段性毛细血管鲜红斑痣，静脉炎，血栓形成，海绵状血管瘤，动、静脉微血管瘤，淋巴管瘤。约有 60％累及上肢，下肢约占 30％，为先天性单侧性，随年龄的增长，肿瘤增大向软组织发展，累及部分及整个肢体。

2. 软组织和骨骼肥大，使患肢较长，皮温较高。

3. 脊柱侧弯，先天性静脉曲张，皮肤溃疡等。

4. X 线见骨皮质增厚。

治疗：无特效疗法，有动静脉瘤者可手术。

Kloepfer 综合征

译名：克罗菲尔综合征

别名：智力发育不全性少年性痴呆

概要：1958 年 Kloepfer 报道本征，主要特征为智力发育不全，痴呆，红皮病及黑矇。

病因病理：病因未明，常染色体隐性遗传，外显率 100%，病理见大脑皮质神经细胞消失，皮质下神经脱髓鞘和星状神经胶质增生。壳核，齿状核。桥脑有广泛性脂色素沉着，小脑白质神经胶质增生。

眼部特征：进行性视力减退，直至全盲或皮质盲。

全身特征：

1. 婴儿时出现红皮病，5～6 岁时生长发育停滞，红斑也可消失。

2. 进行性少年性痴呆和智力发育不全，进行性耳聋。

3. 遇日晒后皮肤出现严重水泡。

治疗：无特殊疗法，可于 10 多岁时死亡。

Klüver-Bucy 综合征

译名：克一布综合征

别名：①颞叶切除行为综合征（Temporal Lobectomy Behaviour Syndrome）；②颞叶切除后行为变态综合征。

概要：本征主要特点为精神性失明，无愤怒及恐怖感。性欲过强及食欲旺盛。

病因病理：开始见于动物实验中双颞叶切除的罗猴，后来在对颞叶性癫痫患者作手术时也可见到类似症状，主要为颞叶前部及内侧（包括海马回、钩回、杏仁核及其皮质下的联络纤维）的损害。

眼部特征：精神性失明，或无视力辨觉能，因而不能辨认自己的亲人及自然界。

全身特征：

1. 双颞叶切除，手术后行为发生显著改变，表现为严重记忆障碍，常无恐惧和愤怒反应。

2. 性欲亢进，同性恋倾向。

3. 食欲旺盛，强烈的舔、咬、嚼动作，对食物以鼻闻、口尝来区别是否可吃。

治疗：对症处理，颞叶癫痫手术切除后的患者预后不良。

Koerber-Salus-Elschnig 综合征

译名：柯一萨一埃综合征

别名：①退缩性眼球震颤综合征；②中脑导水管综合征；③大脑导水管综合征；④Sylvian 大脑导水管综合征；⑤Kestenbaum 综合征。

概要：1903 年 Koerber、1910 年 Salus 和 1913 年 Elschnig 相继报道了本病，1946 年 Kestenbaum 系统详细的进行了整理，并命名为大脑导水管综合征。主要特征为眼垂直注视麻痹，退缩性眼球震颤。向上注视时发生强力辐辏及痉挛。

病因病理：由于脑干上部第三、四脑室后部，导水管周围四叠体及中脑背盖部的肿瘤，血管病或感染所致。最常见为松果体瘤及胶质瘤，导致导水管梗塞而出现阻塞性脑积水和颅内压增高。

眼部特征：

1. 当眼球企图向各方向转动时可出现退缩性眼球震颤和痉挛性眼球后退，向上或向下注视时，出现垂直性眼球震颤。向上注视时，集合呈强直性痉挛。

2. 垂直性注视麻痹，眼睑退缩可能伴有中脑后联合上部的病变。

3. 近视力减退，瞳孔对光反应迟钝或消失。偶见眼外肌轻瘫，也可由于一过性血管痉挛和脉络膜血管梗塞而产生一过性黑矇。

全身特征：头痛，高血压，眩晕，Babinski 征阳性。共济失调，半身震颤，可能有轻度偏瘫。

治疗：对症处理，病因治疗。

Kohn-Romato 综合征

译名：考一罗综合征

别名：眼睑四联征

概要：1921 年 Kohn 和 Romato 最先描述本征特征，指出上睑下垂、倒向内眦赘皮、睑裂狭小加上眦部远离，是本病的四联征。好发于男性。

病因病理：为先天性显性遗传病，外显率 100%。

眼部特征：

1. 上睑下垂，倒向性内眦赘皮，睑裂缩小和眦部远离为本征四大主要特征。

2. 其他尚有小眼球，眼球震颤，倒睫，睑裂延长，泪点异常，泪阜和半月皱襞发育不全。分散性斜视，内斜位，上直肌运动受限，下斜肌作用过强。

3. 视力损害或弱视，小角膜，眼底正常，偶见有视神经缺损。

全身特征：

1. 高腭弓，低位耳，耳廓畸形。

2. 智力正常。

治疗：对症治疗，手术矫正睑下垂，内眦赘皮及睑裂狭小。

Komoto 综合征

译名：考姆特综合征

别名：①睑裂狭小综合征；②眼睑三联征；③先天性眼睑综合征；④先天性上睑下垂一睑裂狭小一倒向性内眦赘皮综合征；⑤合并倒向性内眦赘皮与小睑裂的上睑下垂；⑥Vignes 综合征。

概要：1875 年 Galezowsk 首先报告本病，1921 年 Komoto 作了详细描述。本征为先天性上睑下垂，小睑裂，倒向性内眦赘皮三联征。本病国外少见。

病因病理：病因不明，可能与遗传有关。

眼部特征：

1. 主要表现为先天性双眼睑裂狭小，不仅垂直径较短，水平径也明显较正常短，仅有 20 毫米左右，上睑提起功能明显不足，常为完全性上睑下垂，内眦赘皮多为倒向性。由下睑向上延伸，与下睑连成一线，呈新月形，向上终止于上睑的睑板部。上下眼睑组织部分缺损。

2. 眉毛上抬，眶上缘缺损。

全身特征：鼻梁发育差，鼻背塌陷。

治疗：

对症治疗，可行上睑下垂矫正术，眦成形术，眶部鼻部整形术。

Krabbe I 综合征

译名：克雷比综合征 I 型

别名：①球状白质营养不良综合征；②球形细胞白质营养不良；③球状细胞脑硬化综合征；④半乳糖脑苷脂β半乳糖苷酶缺乏综合征。

概要：1916 年 Krabbe 报道本病，主要特征为眼球震颤，视神经萎缩及脑部病变。多见于婴儿，但成人也可发病。家族性，男女均可罹患。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，半乳糖脑苷脂酶和β半乳糖苷酶活性缺失，使髓鞘转化过程受阻，半乳糖脑苷脂大量聚积在神经内。病理见中枢神经系统脱髓鞘，细胞内及视神经内有大量半乳糖脑苷脂。有核偏移的巨细胞成丛排列于小血管周围及脱髓鞘区的边缘。类似的细胞也可见于肺、脾、淋巴结。

眼部特征：视力障碍，眼球震颤，视神经萎缩及视束病变。

全身特征：

1. 早期易激惹，不规则发热。

2. 可依脑部不同部位的病变而产生不同的症状，可有偏瘫，全身性肌阵挛性或全身性癫痫发作。

3. 多数患者肌张力低下，并有进行性加重，腱反射亢进，病理反射阳性。

4. 脑电图可见弥散慢波，脑脊液检查大多数病例有蛋白增高。

治疗：对症处理，预后不良。

Krabbe Ⅱ 综合征

译名：克雷比综合征Ⅰ型

别名：①面脑膜血管瘤综合征；②Sturge-Weber-Krabbe 综合征。

概要：主要特征与 Sturge-Weber 综合征相似，可能为该征的一种变异，出生时即存在，发展相当迅速。

病因病理：病因不明，为不规则显性遗传的先天性畸形，病理见脑膜血管瘤，脑萎缩。

眼部特征：牛眼，结膜及脉络膜血管瘤，视网膜动脉瘤。

全身特征：

1. 面部三叉神经分布区的扁平血管瘤，半侧面部萎缩。牙齿异常。

2. 智力障碍，大脑萎缩，对侧偏瘫，癫痫发作。

3. X 片、TC 示双重的波纹状阴影及脑回钙沉着的纡曲线。

治疗：对症处理。

Krause 综合征

译名：克劳泽综合征

别名：①先天性脑眼发育不良综合征；②先天性脑眼发育不全；③伴有脑发育不全的晶状体后纤维增殖症；④Krause-Reere-Blodi 综合征。

概要：1964 年 Krause 首报本病，1965 年申尊茂报告两例家族性伴脑发育不全，晶体后纤维增生的病例，常见于早产儿。其特征为小眼球，视网膜发育不良及中枢神经异常。

病因病理：病因未明，系神经外胚层先天性缺陷，可能与 D—组染色体的三倍体（13—15 三倍体）妊娠时毒血症及胎盘出血等有关，病理见视网膜视神经广泛发育不全。

眼部特征：

1. 小眼球，眼球凹陷，上睑下垂，斜视，继发青光眼，并发性白内障，虹膜萎缩，虹膜前后粘连，巩膜萎缩。

2. 晶体后有呈团块样组织和血管膜相融合，向后呈漏斗样扩展至视乳头，其中有玻璃体动脉在内。

3. 视网膜发育不全，视网膜增殖，视神经乳头发育异常，也可有视网膜萎缩，胶质增生，皱襞形成和玫瑰花样团块，以及出血、视网膜脱离等。

全身特征：

1. 大脑症状轻重不一，轻者仅有智力低下，重者可有大脑发育不全症状，常可有脑膨出，脑积水，颅底扁平。

2. 骨骼发育不全，腭裂、唇裂，颌骨小，多指（趾），四肢畸形。

3. 内脏异位，胃肠道、呼吸系统、心血管、泌尿生殖等器官均可出现异常。

治疗：对症治疗。

Krukenberg 病

译名：克鲁肯伯格病

别名：①角膜梭形色素病；②双侧先天性角膜色素病；③Krukenberg 梭形色素病；④Krukenberg 纺锤；⑤Krukenberg 梭。

概要：本征为双侧性对称性疾病，因瞳孔领区角膜后面可见垂直梭状棕红色沉淀物，其色泽似虹膜颜色，故以梭形色素病而命名。有先天和后天二个学说，国内毛文书于 1957 年首先报告，多见于老年女性。

病因病理：病因学说不一，有认为系眼内潜隐葡萄膜变性的结果。Krukenberg 认为由于胚胎时期瞳孔膜与角膜接触，致使色素与角膜融合。在瞳孔膜吸收后色素即留在角膜表面

所致。

眼部特征：

1. 异常的棕色梭形色素，沉着于角膜最深层，垂直位于角膜中央，形小，长约2～4毫米，宽约0.5～3毫米，也可达全角膜矢状径。在主梭形色素区以外，可有更多的带状、半月形或钻石形纤细色素沉着。其方面不规则，可有水平方向，也有倾斜偏向鼻侧或颞侧者。

2. 色素系来自葡萄膜游离的色素颗粒聚集而成，常在中央部最浓，至边缘逐渐变淡，有时一般检查即可见，但常需裂隙灯检查才能发现。

3. 在前房角也可有色素沉着，因而约5％患者可诱发青光眼。称之为色素性青光眼。

全身特征：无特殊表现。

治疗：根据青光眼眼压的情况，有效降眼压治疗。

Kufs 综合征

译名：库夫斯综合征

别名：①成人型家族性黑矇性白痴综合征；②晚期少年型家族性白痴综合征；③家族性黑矇性痴呆（成人型）；④Kufs 病。

概要：较罕见。呈缓慢进展，主要特征为进行性步态和姿势障碍，视力减退，15—30岁发病。

病因病理：原因不明，常染色体隐性遗传，有家族遗传倾向。可能为黑脂（卵磷脂及神经磷脂）代谢紊乱所致，也有认为与基因突变有关。

眼部特征：视力减退，夜盲，视野狭窄，眼底视网膜正常或色素变性，黄斑区无樱桃红色小点。

全身特征：

1. 智力障碍、痴呆、精神萎靡。

2. 小脑性共济失调，肌肉强直，不规则的震颤及其他神经系统症状。

治疗：对症处理，无特殊疗法，多在发病15—20年死亡。

Kussmanl-Marie 综合征

译名：库一麦综合征

别名：①多发性结节性动脉炎综合征；②结节性动脉周围炎。

概要：1866年Kussmanl和Marie报道本病，主要特征为皮肤损害，多发性动脉炎及眼部病变，多见于中年男性，男女比例为2.4：1。

病因病理：病因不清，很可能是胶原性疾病或自家免疫性疾病。

眼部特征：

1. 偏盲，眼肌麻痹，高血压性眼底病变，小动脉痉挛，视神经乳头水肿，视神经萎缩，视网膜渗出。视网膜脱离。

2. 典型的结节性动脉周围炎的变化主要是在脉络膜组织上，新鲜的脉络膜病灶呈现棉絮团状，晚期，脉络膜遗留下局限性萎缩性斑，周围被视网膜色素所包围。

3. 局部的动脉性损害尚可引起虹膜炎，浅层巩膜炎，如果侵犯眼外部血管时，可见有球结膜水肿或巩膜坏死。如果角膜周围血管发生病变，则从角膜缘部开始发生角膜坏死。

4. 比较少见的是在视网膜动脉上出现局限性损害时，可发生血管阻塞和血管瘤。

全身特征：

1. 皮肤多形性改变，如斑丘疹，弥漫性红斑，紫癜及各种不同的皮疹，溃疡，但以皮下结节最为突出，结节由黄豆到葡萄大小或更大些，一个或数个，沿小动脉管发生，可自由移动，也可与上面的皮肤发生粘连，局部有疼痛及触痛。

2. 不规则的发热，畏寒，乏力、肌肉及关节疼痛，腹部和咽峡痛。

3. 心脏机能不全，主动脉炎，多发性神经炎，肾脏受累，常伴有高血压。

4. 急性脑症状，惊厥，偏瘫，脑出血，血栓形成或栓塞。

5. 贫血，中性多核白细胞增多，嗜酸细胞增多，γ—球蛋白增高，血沉快。尿中有红血球，蛋白及管型。

治疗：对症治疗，促进出血及渗出的吸收。

Kwashiorkor 综合征

译名：夸希奥科综合征

别名：①低蛋白血症综合征（Hypoproteinaemia）；②多种缺陷综合征（Plurideficiency）；③多种营养缺乏综合征；④营养性水肿综合征；⑤营养不良综合征；⑥恶性营养不良综合征。

概要：1953 年 Williams 进行报告，流行于不发达国家，主要特征为生长发育不良，全身水肿及肝脾肿大。常见于四个月到 5 岁的儿童。

病因病理：由于摄入蛋白质的量及质缺乏，或因蛋白质吸收障碍，表现重度营养不良。病理检查：脂肪肝，胰脏萎缩及肌肉消瘦。

眼部特征：结膜角膜暗淡无光泽，增厚，有肥皂泡沫样的粘液分泌物，球结膜可有轻微充血。角膜浸润及雾样混浊，无炎症或仅有轻度炎症的角膜溃疡。严重者可发生角膜软化、并发感染者可引起全眼球炎。

全身特征：

1. 小儿在断奶后给予蛋白质含量极少的饮食后可诱发本病，出现全身水肿，厌食、呕吐、腹泻，肝脾肿大、脂肪肝。肌肉萎缩。

2. 毛发颜色改变，脱屑性，色素沉着和色素障碍。易激动，表情淡漠，应激性增高。

3. 贫血、低蛋白血症（所有血浆蛋白成分包括白蛋白均显著减少）。

治疗：给予牛奶或其他高蛋白和高维生素饮食，缺钾时补钾，角膜软化可给予维生素 D 口服或注射，治疗及时可不留后遗症，若不治疗可致死亡。

Lafora Bodies 综合征

别名：①肌阵挛性癫痫—Lafora 小体综合征；②Lafora 病；③Lafora's 小体形成—肌阵挛性癫痫综合征。

概要：1911 年 Lafora 报道本征。常在 20 岁左右发病，可进行性发作。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，为糖蛋白酸、粘多糖代谢异常所致。病理检查：在神经细胞（黑质，齿状核特别易受累）、视网膜和脊神经轴突出现 Lafora 小体。

眼部特征：皮质性黑矇。

全身特征：

1. 家族性抽搐发作，进行性痴呆。

2. 共济失调，构音困难，肌阵挛等，锥体外及延髓支配肌肉受累的征象。

3. 血粘蛋白降低。

4. 脑电图示癫痫波改变。

治疗：对症处理。

Lanzieri 综合征

译名：兰兹瑞综合征

别名：颅面畸形—侏儒—腓骨缺失综合征

概要：1961 年 Lanzieri 曾报告本病，主要特征为颅面畸形及先天性腓骨缺失。

病因病理：病因不明，为先天性头颅的畸形发育。

眼部特征：视力障碍，小眼球或无眼球，先天性白内障，虹膜缺损，视网膜脉络膜缺损及视神经缺损。

全身特征：

1. 侏儒、头颅发育障碍。牙齿排列异常。

2. 皮肤萎缩，多毛症。

3. 先天性腓骨、跖骨及跗骨缺如。

治疗：无特殊疗法。

Launois 综合征

别名：①垂体巨大畸形综合征（Pituitary Gigantism Syndrome）；②垂体巨人综合征；③巨人畸形；④部分性垂体功能低下—巨人症综合征；⑤肢端肥大样巨大发育综合征；⑥Neurath-Cushing 综合征。

概要：本病主要特征为生长发育迅速，身长体重异常及肢端巨大。青春期发病，大约在18—20岁开始异常生长，持续至27—30岁。

病因病理：生长激素分泌过多，特发性或由于垂体前叶嫌色性细胞腺瘤及嗜伊红细胞增殖所致。

眼部特征：视野双颞侧缺损，视乳头颞侧苍白或视神经萎缩。

全身特征：

1. 智力低下，身材过高，骨骼生长和青春期延迟，四肢增大，手足粗大，股骨骺脱离，音调高。

2. 颅骨体积明显增大，蝶鞍扩大，额骨圆凸，下颌前凸，头痛，面及体毛稀少，面色苍白，皮肤光滑，外表年轻，脸部变宽。

3. 关节痛，肌肉无力，阴茎和睾丸小，类无睾症外貌。

4. 少数有甲状腺功能低下和肾上腺功能低下。

治疗：病因治疗，手术切除肿瘤，放射治疗。

Laurence-Moon-Bardet-Biedl 综合征

译名：劳—穆—巴—比综合征

别名：①视网膜色素变性—肥胖—多指综合征；②视网膜色素变性—多指（趾）—肥胖—生殖器综合征；③肥胖生殖机能减退综合征；④性幼稚—色素性视网膜炎—多指（趾）畸形综合征；⑤性幼稚多指畸形综合征；⑥Biedl（比德尔）综合征；⑦Biemond（比蒙德）综合征；⑧Bardet-Biedl（巴—比）综合征；⑨Biedl-Bardet（比—巴）综合征；⑩Laurence-Biedl（劳—比）综合征；⑪Laurence-Moon-Biedl（劳—穆—比）综合征；⑫Laurence-Moon（劳—穆）综合征；

概要：1886年Laurence与Moon首先报告了原发性视网膜色素变性患者伴有生殖发育低下、智力迟钝的情况。1920年Bardet，1922年Biedl相继报道了这类病例，且确立了以视网膜色素变性、智力低下、多指（趾）畸形、生殖器发育低下，肥胖为本征的五大主要特征。Hatehinson等人追踪观察了Laurence与Moon所报道的病例，发现这些患者由于多年后发生痉挛性截瘫，而且眼底变化是由严重进行脉络膜萎缩的毯层视网膜变性所致。故有人提议将本征命名为Bardet-Biedl综合征，以便与Laurence-Moon综合征相区别。但人们习惯上称本征为Laurence-Moon-Bardet-Biedl综合征（下文简称为LMBB），国外对LMBB报道较多，约600例。国内自1954年吴厚章报道第一例至今约有50例左右，本病多在儿童期发病，男性两倍于女性。

病因病理：现已公认LMBB系常染色体隐性遗传病，多有家族性发病史，最多见于血缘结婚的后代，患者双亲近亲婚配率高达51%。近亲者多为姨表亲，其次为姑表亲，姑侄亲等。同胞发病率为1/3，患者父母表型正常，患者染色体核型均正常，基本符合常染色体隐性遗传规律。

多数学者认为LMBB由单基因突变所致，由于基因的多效性，呈现多胚层、多系统的临床症状，由于基因突变使间脑，尤其是漏斗区发育障碍，致使出现一系列临床症状。二中重雄提出LMBB的病理为垂体嗜碱细胞增殖，间脑部的上视核、旁视核呈空泡变性，故引起多指（趾）畸形。由于外胚叶结构不良引起间脑和视网膜改变。Ronssy oberling 从解剖

学上证实了视神经内有些纤维直接将视网膜和丘脑下核相联系，该核对垂体分泌负主要使命，从生理上垂体中叶分泌促使黑色素激素直接作用于色素细胞，不难看出，间脑垂体的功能障碍对视网膜色素变性所引起的作用是至关重要的。国内文献对 LMBB 患者所做的促性腺激素降低的生化分析结果，也是对垂体发育障碍的佐证。LMBB 患者空腹血脂检查几乎全正常，有人分析患者的皮下脂肪内脂肪酸的成份发现，由糖转变而来的软脂油酸、油酸明显增高，故认为患者的肥胖是由于脂肪组织的脂肪分解，释放游离脂肪酸的作用减退，糖合成脂肪亢进所形成。

眼部特征：

1. 视力情况：85%患者于学龄前即出现进行性视力减退，近视或远视（正视眼少见）。一部分患儿因视力障碍不能入学或中途退学。成年后约有近 1/4 患者失明，与国外文献报道相似。

2. 眼球震颤，见于 21%患者，几乎均呈水平型震颤，小眼球，睑裂小，上睑下垂，长睫毛，眼肌麻痹。17%患者有斜视，内外斜均可见到，多为内斜视，可能与患者幼年即发生视力障碍有关；也可能由于患者智力低下不能建立完善的双眼单视这样复杂的功能所致；另外尚可见瞳孔异常、虹膜缺损。17%患者有色盲。全色盲较红绿色盲为多，且呈家族性出现。

3. 视野呈向心性缩小，多与视力减退同时起病，15 岁左右即可缩小为 10°，83%的患者有夜盲史，发病年龄为 1—10 岁。

4. 约 97%患者有视网膜色素变性的眼底变化，但典型者仅为 70%。典型的眼底变化为：a. 视网膜色素沉着，始于周边部，早期小，后渐成网织状或成骨细胞样、且向后极部扩展；b. 视神经萎缩，视盘呈蜡黄色或黄白色萎缩（较少见）。c. 视网膜血管明显狭窄。不典型者可表现为无色素性视网膜色素变性、白点状视网膜炎、局限性脉络膜、视网膜萎缩所代替。

5. 白内障和玻璃体混浊（少见），白内障特点为晶体后极部皮质呈星状或斑块状混浊，一般出现时间较晚。玻璃体混浊常为团块状漂浮物。

全身特征：

1. 智力低下：见于 90%的患者，略高于国外报道。多数患者在学龄前智力即低于同龄儿童，多不能就学，少数入学者一两年后因不能跟班而退学。尚未见读完小学的报道。表情痴呆，活动笨拙，答话不切题，吐字不清，声调 如小儿，少数患者在 7—8 岁时智力无明显异常，此后智能发育突然停滞。智能低下的程度轻、中度者多，痴呆者少。有些患者伴有精神症状。

2. 肥胖：见于 90%患者，与国外报道相似，发胖年龄从生后一10 岁不等，37%在婴儿期、48%在幼儿期、14%在儿童期，随年龄增长肥胖日益明显，平均超出正常人标准体重 12. 8公斤，肥胖呈均匀性分布，但躯干尤其是腹部、腰部、臀部更明显。

3. 多指趾畸形：见于 78%患者，与国外报道相同。出生时即有，为 LMBB 的最早表现。多指（趾）可为单侧或双侧，对称或不对称，约有 36%患者为双手足多指（趾）畸形，绝大多数为轴后型，即第五指（趾）尺侧生多指，少数在拇指（趾）侧生多指（趾）。绝大多数为六指（趾），也有 7—8 指（趾）者。额外指（趾）可为三节骨、二节骨或一节骨甚至可仅为肉性小球。

4. 性发育不全：见于 85%患者，与国外报道近似。在幼儿期，尤其是女性较难判断其发育情况，青春期后比较明显。男性者表现为：睾丸小而软，下降不全，隐睾或睾丸缺如。阴茎较同龄人明显小，有 11 岁其阴茎 1. 5cm 长的报道，青春期后性器官及第二性征不发育或发育差，阴毛稀少呈女性分布、乳房女性化，患者可有性欲低下、阳萎、无精等症。男性的性发育不全较女性更明显，但也有男性患者婚后成为父亲的报道。女性可有生殖器发育不

良、阴毛稀少，呈男性分布，可表现为初潮延迟、月经不调、经量少、甚至闭经。部分女性患者仍有生殖能力。

5. 其他症状：可有扁平颅、塔头畸形、小头症、牙齿排列不齐、硬腭发育异常、耳聋、先天性心血管异常、膝外翻、先天性尿道畸形（少见）、肛门闭锁，代谢障碍。约1/4患者尿17羟、17酮类固醇低于正常。

诊断与分型：视网膜色素变性、智力迟钝、生殖机能减退、多指（趾）畸形、肥胖为本征的主要表现。具有如上五项典型的诊断并不困难，但临床上典型者只是一部分，而另一部分则症状不典型。1969年Klein和Ammen提出如下分型：(1) 完全型，五个主要表现全具备；(2) 不完全型：缺少1—2个主要症状；(3) 顿挫型：只有1—2个症状；(4) 不典型型：视网膜色素变性被其他眼病所代替，如小眼球、无眼球、无虹膜、视神经萎缩、眼肌麻痹、高度屈光不正、眼球震颤等；(5) 扩大型，除五个主要症状外还有其他先天性或遗传性疾病。此分型也不甚完善，因它使得具有LMBB某些症状而非LMBB的综合征更加难以鉴别。在国内完全型占50%，高于国外统计，其余各型也可在国内见到。

鉴别诊断：

1. 单纯性肥胖：不具有本征的智力障碍、生殖器功能不全、视网膜色素变性等临床表现。

2. 家族性多指症：一家族中，尤其是同胞中有多数发病，但除指（趾）异常外，无本综合征的其他临床特征。

3. Ellisman Greveld 综合征，该征也有多指畸形、侏儒等症。但不具性腺发育不良等本征的主要特征，可做鉴别。

4. Froehlich 综合征，见本书该征的诊断依据。

治疗与预防：目前对本征无特效疗法，只做对症治疗或试验治疗。对视网膜色素变性可试用多种维生素、血管扩张剂、中药、针灸、眼外肌移植术等。对性发育低下者男性可用雄激素，女性可用雌激素、甲状腺素、维生素E等。女性患者经如上治疗后月经可来潮，月经可较前规律，甚至可怀孕。多指（趾）畸形可行外科手术。避免近亲结婚为LMBB的重要预防措施。

Leber 综合征

译名：莱伯综合征

别名：①家族性遗传性视神经萎缩综合征；②遗传性视神经炎；③遗传性球后视神经炎；④Leber 病。

概述：1871年Leber首先报告了一家族性视神经萎缩，并描述了该病的病情特征，故后人称之为Leber病。1968年Seedorf追访了一家系8代116人，发现每个携带者的女儿继承了本病特征。本病在国内外均有较多报道。主要特点为：球后视神经炎，后期出现视神经萎缩。在急性视神经病变中，眼底有三个特殊改变：视乳头周围小血管病变；假性视乳头水肿；荧光素血管造影不显影。发病年龄一般在4～60岁，最常见在20岁左右，男性多于女性。

病因病理：病因尚未完全明了。但多数学者认为以细胞质遗传障碍可能性大，近年来有人认为是由于氰化物代谢缺陷，不能把氰化物解毒变为硫氰酸盐所致。在患者家族中女性是传递者，男性患者不再遗传。

眼部特点：

1. 双眼常同时或先后发病。可突然或逐渐发病，发病后视力急剧下降，初期眼底正常或仅有视盘充血、水肿。出血和渗出较少见，随着病情发展，3～6个月可发生部分或完全性视神经萎缩，以颞侧萎缩最为明显，但视力多不致全盲。视网膜血管白鞘，视野可出现中心暗点，旁中心暗点，向心缩小，环形暗点，生理盲点扩大。

2. 瞳孔光反应迟钝，约83%的患者出现

后天性色觉障碍，红绿色盲或全色盲。ERG无改变或轻度异常。

全身特征：

1. 患者发病时可出现头痛，头晕、惊厥、癫痫等症状。

2. 偶见智力障碍、常伴家族性、遗传性共济失调。

3. X线检查可见蝶鞍变形。

治疗：本病目前尚无特殊疗法，急性期可试用皮质激素，支持疗法、中西医结合等治疗。

Left Side 综合征

译名：左侧位综合征

别名：左半侧综合征

概要：本征主要特点是在患有动脉硬化，胸椎肿瘤等情况下血压明显波动，此时出现左侧肢体无力，左侧臂部血压测不到及左侧视神经萎缩。

病因病理：原因不明，可能为胸腔内肿瘤或主动脉狭窄及动脉硬化等而引起脑血循环障碍所致。

眼部特征：左侧视力障碍及视神经萎缩。

全身特征：

1. 尚可有动脉硬化、胸椎内肿瘤、动脉瘤、主动脉狭窄等。

2. 在上述疾病存在的情况下，出现有左侧肢体无力，左侧臂部血压测不到。

3. 在用力之后，亦可出现右侧肌力轻度减弱或步态蹒跚，行走不稳。

治疗：主要是病因治疗。

Legg-Calve-Perthes 综合征

译名：莱—卡—潘综合征

别名：①股骨头骺—扁平髋综合征；②股骨软骨病；③股骨头骨骺软骨病；④股骨小头骺部骨软骨形成；⑤扁平股综合征；⑥青年性畸形性关节炎；⑦青年性畸形性骨软骨炎。⑧Calve-Perthes 综合征；⑨Legg 综合征；⑩Perthes 综合征。

概要：1908 年 Legg、1910 年 Calve 与 Perthes 先后提出报告，并认为此征是一外伤性关节病。后来Calve 本人又将此征称为“假性髋关节病”。美国则称此征为“股骨头软骨无血管性坏死（Avascular Necrosis of the Capltal Femoral Epiphysis）”和“扁平髋（Flat—head Femur）”。主要特征为一侧性股骨受累，自发性髋关节疼痛、跛行及肌肉萎缩。多发于3～14 岁的儿童，男性明显偏多，男女比例为4～5∶1。

病因病理：本病为一原因未明的特发性骨化中心缺血性疾病，有人认为与外伤有关，偶有伴发Herrick（镰刀状红细胞贫血）。病变为骨细胞消失，反应性充血，破骨细胞和成骨细胞侵袭。

眼部特征：两侧瞳孔不对称，患侧较健侧小，前房角发育异常，梳状韧带残留，虹膜根部发育不变，不规则地附着于睫状体，亦可有血管的异常。

全身特征：

1. 患者多有外伤史，90%以上为一侧性股骨受累。

2. 多有髋关节部位的疼痛，有触痛，易疲乏，患腿活动受限而出现跛行。可进行性加重。

3. 肌肉痉挛，患肢轻度屈曲，晚期发生肌肉萎缩，肢体缩短。

4. X线检查：早期股骨头骨骺密度增高，骨纹消失，以后中心部密度加深，骺核受压变扁，晚期骨骺部坏死，骨质吸收，股骨颈短而粗，头部缩入颈内。髋臼增大变扁变浅，外形不规则，有时形成半脱位。

治疗：

1. 症状明显时，宜卧床休息，保持相对不活动，亦可用轻度外展牵引法及止痛对症治疗。

2. 本征为一自限性疾病，通常经过4～5年，而自行痊愈，极少数患者病程发展，数年

后发生顽固性畸形，并造成肢体短缩，畸形性关节炎而致活动受限。眼科对症治疗。

Leigh 综合征

译名：利氏综合征

别名：①亚急性坏死性脑脊髓病；②亚急性坏死性脑病。

概要：1951 年 Leigh 报道本病，临床分为急性型、亚急性型及慢性型。前二型多见于婴幼儿，慢性型多见于青少年。发病起伏呈弛张性，死亡率约占 50%。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，与一种原因不明的先天性代谢障碍有关。病理见脑间质神经纤维网稀疏，脑干被盖部脱髓鞘、坏死和毛细血管增止，视神经和视交叉及脊髓均可受累。

眼部特征：视力下降甚至皮质盲，视野中心性暗点，眼肌麻痹，斜视，眼球震颤或摆动，瞳孔散大或缩小，麻痹性角膜炎，视神经萎缩。

全身特征：

1. 智力减退呈进行性，小脑性共济失调，肌阵挛性痉挛和反射亢进。

2. 吞咽和呼吸困难，衰竭，轻度酸中毒。血管舒缩紊乱，局限性水肿。

3. 尿道下裂及牙齿异常。

4. 白细胞增多，脑脊液蛋白质增加。头颅 CT 检查见脑室扩大。

治疗：对症治疗，多在发病后数月死亡。

Leiner 综合征

译名：雷纳综合征

别名：①脱鳞屑性皮肤红斑综合征；② Leiner 病。

概要：本征主要特点为脂溢性皮炎，眼睑剥脱性皮炎及胃肠功能紊乱。急性起病，多见于出生后 2～4 个月的女婴。

病因病理：病因不明，病理特点为脂溢性皮炎，葡萄球菌及念珠菌感染。

眼部特征：眼睑剥脱性皮炎，角膜软化症。

全身特征：

1. 躯干及四肢部位可有脱屑的点状或片状红斑。

2. 顽固性胃肠功能紊乱。

3. 发热，轻度淋巴结肿大。

4. 实验室检查：贫血、低蛋白血症。

治疗：保温箱保温，可采用抗生素、激素及输血治疗。

Lenoble-Aubineau 综合征

译名：伦—奥综合征

别名：①眼球震颤—肌阵挛综合征；②眼球震颤—多发性肌阵挛综合征；③急性眼球震颤—躯干肌阵挛综合征；④肌阵挛眼球震颤综合征。

概要：1906 年 Lenoble 与 Aubineau 报道本病，为先天性家族性遗传性疾病。主要特征为先天性眼球震颤，视网膜变性，自发性肌阵挛性运动。寒冷或机械刺激可使症状加剧，多见于男性，出生后一年内出现症状。

病因病理：病因不明。家族性遗传疾病。病理检查见脑膜血管及神经胶质细胞弥漫性非特异性慢性毒血症改变。

眼部特征：

1. 先天性眼球震颤，常呈水平性。

2. 视网膜色素变性也常见到，但发病较晚。

全身特征：

1. 特发性全身肌阵挛，四肢及躯干阵挛性运动，冷或机械刺激易诱发。

2. 偶见头部及四肢震颤、小脑性共济失调、反射亢进。血管舒缩紊乱，局部多汗，局限性水肿。

3. 尿道下裂，面部不对称，常伴有牙齿异常。

治疗：对症治疗，肾上腺皮质激素有一定

效果，但不能治愈。

Leopard　综合征

译名：豹斑综合征

别名：①多发性雀斑综合征（Multiple Lentigines Syndrome）；②多发性着色斑综合征；③心脏皮肤综合征；④皮肤着色斑—心电图异常综合征。

概要：Gorlin 最先描述了这一特殊的综合征，主要特征是生长迟缓、生殖器畸形及皮肤雀斑，出生时即见。有报道为家族性发病。

病因病理：常染色体显性遗传，肺动脉狭窄，偶见单侧肾发育不全，单侧的性腺发育不全。

眼部特征：两眼眶距增宽，眼球突出，视力可能有严重损害。

全身特征：

1. 出生时即可见雀斑，以颈部和躯干部为甚，日渐增加（与日光接触无关）。

2. 生长较缓慢，有时智力低下，性发育延迟。骨骼畸形，脊柱侧弯，关节过度伸展，翼状肩胛，鸡胸或漏斗胸，肺动脉瓣狭窄，心脏听诊可闻及弥漫的收缩期杂音。

3. 低位耳，颏部后缩，听力丧失（神经性或传异性），嗅觉减退。

4. 肾发育不全，性腺功能低下，生殖器畸形，尿道下裂。

5. 心电图检查，P—R 和 QRS 延长，P 波异常，内分泌检查显示脑垂体功能低下，原发性或继发性低性激素症。

治疗：激素替代疗法及对症治疗。

Lereboullet-Pluvinage 综合征

别名：蝶骨海绵窦综合征（Sphenocavernous Sinus Syndrome）

概要：本征主要特征有第Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ颅神经及第Ⅴ神经第一分枝麻痹和眼球突出。通过眶上裂而引起海绵窦病变。但病灶定位很困难，眼球突出则说明病变侵犯了眶内。基于这一事实，有学者提出本征是海绵综合征与眶上裂综合征的联合。

病因病理：多由颈动脉血管瘤、海绵窦栓塞、脑膜瘤侵犯了海绵窦、鼻咽部肿瘤及转移癌等所引起。

眼部特征：视力减退，复视，眼球突出，眼睑和球结膜水肿，眶后疼痛，角膜知觉消失，第Ⅲ、Ⅳ、及第Ⅵ颅神经不全性和完全性麻痹，外展神经麻痹可先于动眼神经麻痹之前，尚可见复视。

全身特征：

第Ⅴ颅神经第一支不会麻痹，半侧面部麻木，有时也可累及第二及第三支而发生咀嚼肌的麻痹。

治疗：主要是神经科治疗。

Leri　综合征

译名：累里综合征

别名：①烛泪样骨质增生症；②骨化过早综合征；③腕骨隧道综合征；④过度骨化症（Pleonosterosis）。⑤过度骨化综合征；⑥Leri 病；⑦Leri 型脆性骨质硬化。

概要：1924 年 Leri 报道本征。主要特征为侏儒、眼部病变及关节运动障碍，有家族性倾向，男女均可罹患，发病于婴儿，常侵犯单一肢体。

病因病理：病因未明，呈常染色体显性遗传。先天性骨营养障碍，长骨骺过早骨化。也有认为可能由于细菌，霉菌或寄生虫感染所致。病理可见骨质增厚，关节囊由致密纤维软骨组织构成，无弹力纤维。

眼部特征：角膜有弥漫性混浊（呈小片状雾样或不规则混浊），小眼球，眼睑增厚，斜视，眼外肌麻痹及并发性白内障。

全身特征：

1. 患肢弯曲变形，关节运动障碍，关节畸形，拇指（趾）异常宽大。

2. 患骨局限性疼痛，活动后加剧，休息后疼痛减轻。

3. 精神萎靡，不对称侏儒。皮肤异常，偶见蒙古样痴呆面貌。过分增生的骨膜可造成神经受压迫。

4. X 线可见不规则增生的骨皮质似溶化的蜡烛沿烛旁下流，使骨轮廓高低不平，宛如溶化而流注的蜡烛油（烛泪状骨质增生症因此而得名）。

治疗：对畸形者可矫形治疗。眼部对症治疗。

Lermoyez 综合征

译名：莱尔马耶综合征

别名：耳聋—耳鸣—眩晕综合征

概要：1916 年 Lermoyez 报告了 1 例和 Meniere 综合征相似但不相同的病例。其特征是先有耳聋和耳鸣的发作，随后才发生眩晕。待眩晕发生后，先前的耳聋和耳鸣随之相继消失。（这和 Meniere 综合征同时可有眩晕、耳鸣、耳聋的发作是有区别的）。本征已被列为一独立的病症，但仍有人主张将其置入 Meniere 综合征之中，因为二者均属于内耳性眩晕，但 Meniere 综合征多在 50—60 岁发病，而本征多在 30—40 岁发病。

病因病理：可认为是植物神经功能紊乱，内听动脉血管痉挛和血管扩张交替发作，是发生本征的原因。当耳动脉阻塞时，出现耳聋，当迅速解除阻塞时，则又发生了眩晕。有学者认为，引起此种血管痉挛的原因和强烈的噪音、激烈的运动以及中毒等有关。而迷路的应激性增强也是一个因素。

眼部特征：自发性眼球震颤，可直接朝向前庭系统受累的对侧或张力增强的一侧。

全身特征：

1. 发作性耳鸣伴听力减退，当耳鸣消失，听力恢复后出现眩晕，伴恶心、呕吐。

2. 与 Meniere 综合征出现症状的顺序相反，多数先突然耳聋。继之耳鸣和眩晕。

3. 震颤、出汗、过敏性征象。

4. 耳科检查、听力图测定，皮肤划痕试验等对诊断有一定帮助。

治疗：主要为耳鼻喉科治疗，预后好。

Letterer-Siwe 综合征

译名：莱—斯综合征

别名：①组织细胞增生综合征；②婴幼儿网状内皮细胞增生症；③急性组织细胞病；④ABT-Letterer 综合征；⑤Siwe 综合征。

概要：本征为一组非家族性的不含脂质的网状细胞增生症，主要特征有全身性淋巴结肿大、贫血及皮肤损害。多见于婴幼儿及 3 岁以下的儿童。

病因病理：病因不明，有报道为家族性，可能为隐性遗传，病理可见肝、脾肿大，骨髓、眼、皮肤、肺部被组织细胞和嗜酸性白细胞浸润。

眼部特征：眼球突出，亦可见眼球震颤，巩膜增厚，角膜混浊，角膜溃疡，前房出血，葡萄膜炎性增厚，尤以脉络膜为甚，视乳头水肿，严重者可致视网膜脱离。

全身特征：

1. 疲劳、厌食、烦躁及极度衰竭。持续发热，（非固定热型）。

2. 皮肤呈棕黄色丘疹，有边缘发红，中心色黄、皮肤皱褶处有渗出性糜烂、瘀斑及紫癜点。

3. 全身性浅表淋巴结肿大，肝脾等网状内皮系统脏器肿大。水肿，进行性贫血，有出血倾向。

4. 中耳炎，齿龈增厚。

5. 实验室检查：白细胞增多，淋巴细胞增加，单核细胞中度增多，网织红细胞长期持续

增加。

6. X 线检查：肺野可发现网状与斑点状阴影，骨骼摄片可见骨质破坏，尤以颅骨为突出。

治疗：无特殊疗法，预后不良，多于半月至两年左右死亡。偶见慢性经过或缓解数年。

Lewis 综合征

译名：路易综合征

别名：①结节性匍行性梅毒疹综合征；②Lewis 匍行性结节状梅毒疹。

概要：本征临床表现与一般性狼疮相似，常浸及鼻和耳，但最初可能浸犯眼睑，须加以鉴别。

病因病理：梅毒所致。

眼部特征：

1. 结节性梅毒疹，常损及下睑，泪管的损害可能为口腔、鼻直接蔓延或经由淋巴管扩展所致。

2. 结膜损害（可能由于口腔、鼻腔粘膜所蔓延），角膜溃疡。

3. 偶见虹膜睫状体炎。

全身特征：面部皮肤及耳部，四肢或躯干部，可见梅毒疹。

治疗：驱梅毒治疗。

Lijo Pavia-Lis 综合征

译名：利一利综合征

别名：①视网膜一垂体综合征；②视网膜一脑下垂体综合征；③良性视网膜一垂体功能低下综合征。

概要：本征主要特征为头痛眩晕、视力下降及精神异常，常见于女性，任何年龄均可发病。

病因病理：由于垂体促性腺激素分泌减少所致。因为服用此类激素后症状可消失。

眼部特征：

1. 中心视力减退，视野呈非典型性变化，主要见鼻上方视野缩小。

2. 眼底检查可见视网膜动脉明显变细，黄斑部水肿，视神经炎，甚至发生视神经萎缩。

全身特征：

1. 发病时可有剧烈头痛，眩晕及精神异常。

2. 糖尿。

3. X 线检查可见蝶鞍后床突有脱钙及骨溶解。

治疗：服用促性腺激素后症状即可消失。

Lilliputian 综合征

别名：视物显小综合征（Micropsia Syndrome）

概要：本征主要特征为视物变小，是一种与脑病变有关的精神性视觉现象。

病因病理：主要发生于急性感染、药物或酒精中毒性谵妄，痴呆和脑外伤的病人。

眼部特征：视物变小，表现为对外界物体的大小，位置距离均产生错觉，看人或物体均显小，系精神异常的视觉先兆，尚有左侧偏盲。

全身特征：上述错觉可在梦中出现或为固定幻视，可出现暂时性头向左偏斜，而且常伴攻击性的姿势。

治疗：对症处理和治疗原发病。

Little (EM) 综合征

译名：利特耳综合征（EM）

别名：①指甲一髌骨综合征；②关节一骨一指甲发育不良一髂骨角样骨综合征；③甲一髌综合征；④遗传性骨一指甲营养不良综合症；⑤遗传性骨指甲发育不良综合征；⑥遗传性骨软骨发育不全症；⑦Fong 综合征；⑧Oesterreicher-Turner 综合征；⑨Turner-Kieser 综合征；⑩HOOD（遗传性骨指甲发育不全）综合征；⑪Touraine 综合征 Ⅱ 型。

概要：1897 年 Little 报告本病的主要特征

为指甲、髌骨等发育不良，眼及肾脏受侵，早期常无症状，多至10—30岁才被发现，男女均可罹患。已有数百余例报道。

病因病理：病因未明，属遗传性疾病，可能为常染色体显性遗传，其基因与ABO血型在同一染色体上。定位于9号染色体长臂三区4带。

眼部特征：眶距增宽，内眦赘皮，上睑下垂，小角膜，圆锥角膜，瞳孔异常，小晶体，白内障等。虹膜异色，虹膜色素沉着，虹膜内缘周围三叶样暗区。

全身特征：

1. 最突出的表现为指甲营养障碍，指甲菲薄，发育差，以拇指最显著，小指最轻，甚至指甲缺如，指骨正常。

2. 骨发育不良表现为：单侧或双侧髌骨发育不良或缺如，膝部、肘部脱臼，双侧对称性髂骨嵴角(Fongs征)，自髂窝外侧中央部分可以触及，桡骨小头与肱骨踝不对称，形成肘关节畸形，肘部不能伸展、旋前或旋后。骨盆畸形，马蹄内翻足、脊柱裂，偶有肩胛异常，椎前凸，弯指等。

3. 约有40%患者合并肾脏损害，肾小球肾炎早期有血尿、蛋白尿，约1/4患者发展成尿毒症（主要的致死原因）。

治疗：本病主要是对症治疗，对骨骼畸形者可形截骨术或肌腱转位术，眼疾不影响视功能和外观者可不治疗。有症状者可做相应治疗。对肾脏疾病可按一般肾炎治疗，肾功能衰竭者可行人工透析或肾移植手术。

Little (WJ) 综合征

译名：利特耳综合征（WJ）

别名：①婴儿大脑性双侧瘫痪综合征；②大脑性瘫痪综合征；③先天性痉挛性双瘫；④先天性痉挛性肢体僵直；⑤Little病；⑥Little痉挛性双侧瘫痪。

概要：本病以患儿进行性智力迟钝、惊厥、对称性双侧瘫痪为特征。

病因病理：主要由于缺氧、出血及先天性缺陷等因素引起大脑运动区神经元的损害所致。

眼部特征：视力下降，眼球震颤，有时可伴有斜视，先天性晶状体混浊，眼底可见视神经萎缩。

全身特征：

1. 患者均可出现脑性瘫痪，常累及双侧，一般以下肢为重，常伴手足徐动症或舞蹈样运动。上肢精细动作多受影响。

2. 站立时双下肢常呈痉挛性伸直和内收，严重影响患儿行走。

3. 膝、踝反射亢进，肌张力增强。

治疗：无特殊疗法，对患儿应加强护理，尽早进行体育锻炼，对有畸形和功能障碍者可行手术治疗。有报道提示，阿托品、后马托品对眼有影响，而且由于其敏感性增加可致患儿死亡，故应慎用或禁用。

Loeffler 综合征

译名：吕佛琉综合征

别名：①嗜酸细胞性肺炎（Eosinophilic Pneumonitis）；②嗜伊红细胞性肺炎；③嗜伊红细胞性局部急性肺炎；④暂时性嗜酸粒细胞增多性肺炎；⑤特发性嗜酸粒细胞增多性肺炎。

概要：1932年Loeffler首先报告了51例游走性肺部浸润并伴有一过性周围血液酸性白细胞增多（10—30%）的病例，这些病例大部分在一个月左右自行痊愈，且不伴有呼吸道症状，后来，即将上述病征称为Loeeffler综合征。同年，Crofton又对本征进行了详细的临床研究，并将其分为五类。有学者提出本征不能算为一独立的综合征，而代之以嗜酸细胞肺浸润之称。但是为了适应学术与临床需要，目前仍将本征看成一个独立的综合征。

病因病理：本征病因学说繁多，有药物花

粉的变态反应之说，有寄生虫、真菌病、结节性末稍动脉炎之说。也有认为和肺内感染，特别是和结核杆菌感染有关。病理检查：肺部有嗜酸粒细胞，巨大细胞浸润，浆液渗出，间质增生和血管改变。

眼部特征：眼内炎，视网膜梗塞，出血和渗出。

全身特征：

1. 发热，乏力，厌食，周身不适，体重下降。

2. 轻微干咳，呼吸短促（有时严重），胸痛，肺部有罗音，心包积液。

3. X 线示肺部有不规则的云絮状阴影或斑点状浸润。

4. 实验室检查：血白细胞总数增多，80%为嗜酸性粒细胞，痰涂片可见大量嗜酸粒细胞。

治疗：对症处理，必要时用肾上腺皮质激素，一般 1—2 个月消失，预后良好。

Lortar-Jacob-Degos 综合征

译名：洛—雅—德综合征

别名：①眼天疱疮综合征；②瘢痕性类天疱病；③良性粘膜天疱疮；④粘膜粘连性萎缩性大疱性皮炎。

概要：本病主要特征为：眼粘膜及眼皮肤病变，结膜粘连及瘢痕形成，多见于 65 岁以上的女性，结膜受累约占 75%。

病因病理：病因不明，病理见皮损部有淋巴细胞、浆细胞及嗜酸性粘细胞，表皮下大疱形成，无棘层细胞松解，最终可导致纤维化。

眼部特征：结膜与体表相邻部位反复性大疱样损坏，结膜大疱破裂后，而产生溃烂，不易愈合，最终形成粘连及斑痕。

全身特征：皮肤大疱性损害，糜烂（多发生在与结膜相邻之处），愈合缓慢且极易形成斑痕。

治疗：无特效疗法。皮肤持续糜烂者可植皮。睑球粘连严重者可行唇粘膜移植术。

Louis-Bar 综合征

译名：路—巴综合征

别名：①毛细血管扩张共济失调综合征；②共济失调性毛细血管扩张症；③运动失调毛细血管扩张综合征（Ataxia-telangiectasia Sydrome）；④遗传性小脑综合征；⑤脑眼皮肤毛细血管扩张症；⑥头—眼—皮肤毛细血管扩张；⑦Boder-Sedgwick 综合征。

概要：1941 年 Louis-Bar 最先提出本征；以后临床相继有报道。有家族性，儿童发病，呈慢性进行性发展。常在 20 岁内死亡。主要特征为遗传性运动失调，眼、皮肤进行性毛细血管扩张及复发性呼吸道感染等。

病因病理：常染色体隐性遗传，有学者曾认为本病系胸腺发育异常导致免疫缺陷。但也有人认为与低 r—丙球蛋白血症有关。Harley 等报道本病死于淋巴网状细胞的恶性变。病理学检查：中枢神经系统改变局限于小脑、脑皮质。Purkinje 细胞、蓝样细胞及颗粒层消失。

眼部特征：

1. 眼球震颤、眼球运动性运用不能、运动缓慢、向上向外注视时引起快速眨眼、假性眼肌麻痹，头转动时，眼球转向对侧，然后缓慢回复原位，辐辏功能减弱，眼球视动反应消失。

2. 毛细血管扩张，多发生在 4—6 岁时，首先见于鼻侧及颞侧球结膜，为细小光亮对称的红色条纹，多呈扇形分布，日光照射或发热时更为突出。

全身特征：

1. 进行性小脑性运动失调，首先出现于婴幼儿时期，表现为步态不稳，头部摇摆不定。2—5 岁时可缓解，而代之为手足徐动症。

2. 智力障碍约占 80%，小脑性构音障碍、语言迟钝，65%生长发育缓慢。全身皮肤可出

现毛细血管扩张和小点状色素沉着（面部、颈部、耳部及躯体远端均可出现）。

3. 反复上呼吸道感染，如急性鼻炎、副鼻窦炎、慢性支气管炎、支气管扩张、肺炎等。常可因合并肺部感染而死亡。胃肠道、泌尿道亦可感染。

4. 85％腱反射和肌张力减退或消失。肢体远端肌肉萎缩，无力和肌束颤动。

5. 皮下脂肪减少、脂溢性皮炎、毛发过早脱落等。

6. 血 IgE 和 IgA 明显减少。出现低分子的 IgM。但 IgG 正常。气脑造影和颅脑CT 显示小脑萎缩。

鉴别诊断：本征应注意与下列综合征进行鉴别：

1. 先天性毛细血管扩张红斑综合征：此征有毛细血管扩张，但无共济运动失调。

2. Kaposis 病：可有毛细血管扩张，但同时伴有癫痫，智力障碍及耳聋，而本征没有。

3. Rendo-Osler-Weber 病：该征有眼及皮肤毛细血管扩张，但还伴有颅脑部和肺部的血管畸形与出血。

4. Freidreich 共济失调：该征多在 6～15 岁时发病，伴有脊髓征，脚畸形脊柱侧突，但无毛细血管扩张症。

治疗：无根本治疗措施，可对症处理，提高免疫能力等。

Lowe 综合征

译名：勒韦综合征

别名：①眼—脑—肾发育营养不良综合征；②眼—脑—肾综合征；③有机酸尿综合征；④ Lowe-Bickel 综合征；⑤ Lowe-Teyrey-Mclachlan 综合征。

概要：1952 年 Lowe 报道本病，主要特征为先天性肾小管功能异常，氨基酸尿及先天性白内障。仅男性罹患，多在儿童期发病。

病因病理：病因不明，目前多认为是一种伴隐性遗传性疾病，由异型合子的女性传递。病理见肾小管扩张，肾小球透明变性，脑软膜下实质空泡形成倾向，视网膜神经节细胞异常改变。

眼部特征：

1. 眼球震颤、牛眼、无眼畸形，斜视、蓝巩膜、虹膜外翻，前房角发育异常，瞳孔小。

2. 角膜混浊，晶体前囊疣状赘生物，先天性青光眼及白内障为常见症状，有人认为先天性白内障较青光眼更为常见。

全身特征：

1. 智力低下，易受激惹，多动症。

2. 生长发育障碍，头大，额突，耳大，肌肉骨骼异常，骨干有压痛，骨软化，下肢关节肿胀，关节活动过度。

3. 肌张力减低，腱反射消失或减弱。皮肤干燥。先天性血管畸形。

4. 肾病变，肾性佝偻病，隐睾，肾小管功能异常，酸中毒，肾性糖尿，有机酸尿，多种氨基酸尿（尿中可见胱氨酸，鸟氨酸、赖氨酸等）。蛋白尿，尿 PH 值约 6.5。

5. X 线示骨质疏松软化和佝偻病改变，重者可有病理性骨折。

6. 幼儿期脑电图可见癫痫波型。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Lubarsch-Pick 综合征

译名：路—匹综合征

别名：①原发性淀粉样变性综合征（Primary Amyloidosis Syndrome）；②原发性家族性淀粉样变性；③自发性淀粉样变性；④特发性淀粉样变性。

概要：主要特点为巨舌，肝脾肿大及进行性肌无力。本病罕见，发病年龄 40—80 岁，男性多于女性。

病因病理：病因不明，可能为显性遗传，具有高球蛋白血症。淀粉样物质主要沉积在胃肠、泌尿生殖系、平滑肌和横纹肌中。

眼部特征：

1. 眼外肌和眼内肌麻痹，淀粉样物质沉积在眼外肌纤维膜。结膜中、外层、上巩膜血管、睫状血管的中层和外层、睫状神经鞘、角膜实质层、脉络膜血管的中层和外层也可见淀粉样物质沉积。

2. 泪液减少，玻璃体混浊，视网膜出血及渗出。

全身特征：

1. 四肢末稍神经病变。

2. 肝肾功能不良和肝脾肿大，心力衰竭。

3. 皮肤蜡样病变，进行性肌无力。

4. 巨舌畸形，偶见骨损害。

治疗：无特殊疗法。

Lukianowiez 综合征

别名：①镜幻像综合征（Mirror image Syndrome）；②自体幻视综合征；③自窥综合征。

概要：本征见于罹患抑郁症及精神分裂症者，病人把自己看成两人，常突然出现幻想双象，呈白色、透明或无色，只持续数秒。

病因病理：在视觉领域内身体的影像妄想性脱离，有学者曾经解释"自体幻视"系体象的幻想反应到视野中，而 Lippman 解释为自体二象性幻觉。

眼部特征：幻视自己为双人。

全身特征：

1. 偏头痛，精神分裂症，抑郁、癫痫。

2. 对自己身体全部或部分产生幻觉体验（突然出现），常似镜中所见。

治疗：精神病科治疗。

Madida 综合征

译名：马迪达综合征

别名：湿性综合征

概要：本征与 Sjögren 综合征相反，因泪液分泌增多和泪液稀释而引起眼部病变，发病年龄在 6 个月到 4 岁。

病因病理：可能由于毒素（如汞中毒）刺激视丘下部，异致中枢神经系统病变所致。

眼部特征：

1. 主要表现为泪溢症，并由此而引起羞明，眼睑痉挛，球结膜充血，疱疹性眼炎。

2. 泪液多而稀释，含钠量减少，为低渗性。

全身特征：

1. 唾液分泌增多，汗液多，常伴皮肤发痒或汗疱疹，脓胞疹及霉菌感染等。

2. 烦渴多饮，但尿少。

3. 部分病例有肢端烧灼性疼痛，且呈玫瑰红色，颊部和鼻尖也呈紫红色。

治疗：主要为病因治疗，可采用对抗汞中毒的药物，也可注射阿托品以减少腺体分泌等。但小儿用药应慎重，以防中毒。

Marchesani 综合征

译名：马切山尼综合征

别名：①球形晶状体一短指畸形综合征；②球形晶状体短指畸形；③短指—晶状体半脱位综合征；④短身体畸形合并球状晶状体；⑤短身材—球状晶体综合征；⑥体短球形晶状体综合征；⑦先天性中胚叶发育障碍；⑧先天性增殖性中胚层营养不良；⑨先天性中胚层发育障碍；⑩增生型先天性中胚层营养不良；⑪中胚层发育不全性营养不良；⑫反 Marfan 综合征；⑬Weil-Marchesani 综合征。

概要：1932 年 Weil 首报本病，1939 年 Marchesani 详细描述了本病特征，目前国内外已有较多报道，主要特征为身材矮胖，指趾短粗，球形晶体，发病年龄为 9 个月～13 岁。

病因病理：遗传性疾病，确切的遗传类型尚不清楚。一般认为呈常染色体显性遗传或为部分表现型的杂合子隐性遗传。由于中胚叶组织过度增殖，引起其营养障碍所致。眼的病理

改变为睫状体发育不全，胎裂闭合缺陷，晶状体囊血管营养的紊乱。

眼部特征：

1. 晶体较正常者圆，且直径小，往往伴有高度近视性屈光不正(主要是晶状体弯曲度过大所致)，散瞳后可窥及全部晶体的赤道部，易发生白内障。成年后多发生晶体半脱位，常偏向下方，全脱位者少见。

2. 常继发青光眼，其原因可能为球形晶体造成瞳孔阻滞，或由于球形晶体与肥大的睫状体使房角狭窄所致。一般为慢性，可有隐性发作，常在滴缩瞳药后眼压升高，滴散瞳药眼压反而下降，呈逆型青光眼。

3. 上睑下垂，瞳孔膜残留，虹膜震颤，小角膜。脉络膜、视网膜病变，视网膜色素变性，视神经萎缩。

全身特征：

1. 身体矮而粗，胸廓宽大，头短方圆，颈短粗，手和足呈锹样，指（趾）短粗。

2. 全身肌肉发育良好，皮厚，皮下组织丰富，关节活动度变小。

3. 智力差，听力障碍。

4. X 线拍片可见四肢骨化较迟缓。

治疗：白内障或晶体脱位，可行白内障摘除术。青光眼患者，药物治疗视其具体情况而定，如有瞳孔阻滞，缩瞳药能导致眼压升高；相反，扩瞳药能降低眼压，手术一般行虹膜根切除。

Marcus-Gunn 综合征

译名：马卡思—格恩综合征

别名：①下颌一瞬目综合征；②下颌闪动；③下颌瞬目现象；④颌动性瞬目；⑤翼外肌—提上睑肌伴随运动；⑥Gunn 综合征；⑦Gunn 现象；⑧Marcus-Gunn 现象。

概要：1883 年英国眼科专家 Rokert Marcus 首报本病，以后 Gunn 进行了深入的研究，认为此征与三叉神经参与了提上睑肌的支配有关。1918～1919 年 Briggs 追踪报道了一个家族遗传六代人，认为与家族遗传有关，1935 年 Rodin 等将该病做了详细分型。国外已有较多报道，1990 年国内有学者报道了一例。Marcus-Gunn 综合征伴有 Axenfeld-Sohzenbezy 综合征的病例，为罕见病例。常见于老年人，主要特征为单侧先天性上睑下垂，张口时眼睑迅速上提，下颌移向一侧或对侧。

病因病理：呈不规则性常染色体显性遗传，为家族性遗传病，可能为脑神经中枢性或末梢性发育异常有关。如：(1) 支配颌部肌肉及提上睑肌有中枢性联结。(2) 第Ⅲ颅神经和第Ⅴ颅神经核下行神经纤维的联结。

眼部特征：

1. 90％以上有先天性单侧睑下垂，当病人咀嚼、张口或下颌移动时，下垂的上睑，可以突然上提，甚至较正常侧为高，这种睑裂开大是暂时的，如口继续张开，则眼睑开大不能继续维持，闭口时上睑下垂明显，偶有内斜视者。

2. 当下垂眼睑上举时，斜视眼正位，咀嚼肌收缩时，提上睑肌同时收缩，个别有吹口哨时，眼轮匝肌同时收缩。

3. 尚可有遮盖健眼时，下垂的上睑提起。

Rodin 将此病分为四型，Ⅰ. 先天性上睑下垂型；Ⅱ. 先天性上睑下垂兼有眼外肌麻痹型；Ⅲ. 后天性上睑下垂型；Ⅳ. 上睑下垂兼有内眦赘皮型。偶见外眼肌肉不全麻痹。

全身特征：

1. 咀嚼肌不正常收缩，牙釉质发育不全。

2. 皮质性癫痫。

3. 还可有双侧缺指，钩足及隐睾等。

治疗：可切除三叉神经的运动根。

Marfan 综合征

译名：马凡综合征

别名：①先天性全身性结缔组织畸形症；②先天性中胚层营养不良；③蜘蛛脚样指（趾）症；④蜘蛛指（趾）—细长指综合征；⑤

蜘蛛指（趾）畸形；⑥长指一晶状体半脱位综合征；⑦细长体形；⑧细长指；⑨软骨过度增生症。⑩Marfan-Archar 综合征。

概要：1896 年，巴黎的儿科教授 Marfan 报道了这种病的骨骼表现，称为细长指症；1902 年 Achard 提出报告将此症称之为蜘蛛状指（趾）症。1912 年 Salle 又解剖一例患有本征的幼尸，发现有卵圆孔未闭。1914 年 Botiger 首先报道本病伴有晶状体半脱位，1931 年 Weve 论证了本征为一种常染色体显性遗传病，并有中胚层组织的异常，同时将本征命名为马凡氏型先天性中胚层营养不良症。1943 年 Baer 等指出本征多合并各种先天性心血管畸形，多见于成年人，国外群体发病率为 1：25000—60000。仅眼科 Munmuner 就报告了 160 例。1951 年国内张晓楼首先报告，引起眼科界重视，现已有许多报道，发病率约为 1：37499。主要特征为：双眼晶状体半脱位，四肢、躯干骨骼细长，全身中胚叶组织广泛发育不良。有些患者有心血管病变而无眼病，有些则相反。本病无性别差异，幼儿阶段即可作出诊断。

病因病理：本征为全身中胚叶组织广泛发育不良所造成的多系统病变。约 90％为常染色体显性遗传，有学者发现在第 13、21 染色体上有较大的随体出现。由于该征患者基因的多动性，有人认为可能系一单纯性生化传递缺损之故。病理为中胚层营养不良，弹性纤维消失，血管增生和扩张，心瓣膜缺损，椎体融合。

眼部特征：

1. 约 60～85％的患者出现晶状体脱位，一般为双侧性，通常为半脱位。多移向上方，鼻上方多于颞上方。脱位的原因多数学者认为是悬韧带本身造成，也有人认为是巩膜伸展，造成牵引使悬韧带断裂所致。罕见的有晶状体缺损，球形晶状体。

2. 约有 16％出现高度近视，轴性或核性近视，并可见高度近视眼底变化，远视、弱视、散光，调节麻痹，色盲。上睑下垂，睑裂倾斜，眼球震颤，先天性小眼球。

3. 尚可见蓝巩膜、角膜变平（引起反作用性近视）和老年性白内障。大角膜、圆锥角膜，前房深浅不均，小瞳症，多瞳症，瞳孔移位。

4. 约 5～10％的病例发生视网膜脱离，周边部变性和裂孔。约 3～8％的病例出现继发性青光眼，患者视力均有不同程度的减退。此外尚有色素膜缺损、视神经缺损等。

全身特征：

1. 躯体纤细，四肢细长，两臂伸开的长度大于身高，手指指数增加，蜘蛛足样指，扁平足，肌肉和肌张力发育不完善，皮下脂肪减少，胸部畸形，鸡胸、凹陷胸，肩胛骨隆起，脊柱后侧凸，脊柱裂，韧带松弛，关节过度伸展。年龄较大者可能出现髋关节变性、关节炎（在心血管发生障碍之前）。

2. 心血管系统症状：约 60—80％有心血管系统疾病，常见有二尖瓣脱垂和主动脉根部扩大，主、肺动脉瘤，动脉导管未闭，心脏扩大，Valsalva 窦瘤，也可见心律和传导失常，可合并亚急性细菌性心内膜炎。

3. 神经系统症状一般很少见，智力正常。硬脑（脊）膜、尤其是腰骶神经管内的硬脑膜过分延伸，被认为是本征新的多向性表现之一。

4. 头颅狭长，耳廓畸形，低位耳，高腭弓，腭裂，眶上缘凸出，鼻根凹陷，双排牙齿。

5. 肺、肾等脏器畸形，频发腹股沟疝；第二性征发育差，基础代谢率低，血清粘蛋白低于正常。

鉴别诊断：本病应与同型胱氨酸尿症相鉴别，其主要鉴别点为：后者尿中有同型胱氨酸，智力障碍，一般晶状体向鼻下方半脱位，中等动脉有血栓形成，骨质疏松等。

治疗：

1. 主要是由心内科对症治疗。对主动脉瘤及二尖瓣病变可行外科手术，对心血管异常，宜预防发生亚急性细菌性心内膜炎和充血性心力衰竭。需要矫形的患者，主要是手和脊

柱。

2. 近视眼患者应早期诊断及验光配镜，大多可获得并保持满意的视力。

3. 晶状体脱位除非常明显及有并发症者，一般不主张做晶体摘除。同时发生青光眼者，可行抗青光眼手术治疗。

Marie-Sainton 综合征

译名：马—赛综合征

别名：①锁骨颅骨发育不全综合征；②突发性骨发育不全；③颅—锁—成骨不全；④Hulkc-rantz 骨形成不全；⑤Marie-Sainton 病；⑥ Scheuthaurer 综合征；⑦ Scheuthaurer-Marie-Sainton 综合征。

概要：1898 年 Marie 和 Sainton 首先报道了父子俩的这种先天畸形病例，国外 laskee 已收集了 459 例，1958 年国内已有报道。主要特征为先天性骨骼缺陷，眼球突出及神经系统改变，两性发病无差异。

病因病理：常染色体显性遗传，幼年影响初级骨化中心的骨化障碍。颅、手、盆骨有骨化缓慢倾向，也可同时有硬化症。

眼部特征：两眼距过远，单侧眼球突出，伴有眶缘突出，外眦下移，两眼眶垂直径大于水平径。

全身特征：

1. 颅骨发育不全：头颅不成比例增大，头盖骨骨缝不吻合，额骨、顶骨隆起，短头畸形，头径长。

2. 面骨畸形，面骨狭窄，高腭弓，上颌发育不良而小，下颌相对突出，鼻根宽，鼻梁和颧骨凹陷。

3. 单侧或双侧的锁骨发育不全，使患者能把两肩靠拢。关节松弛，脊柱裂，脊柱后侧凸，腰椎过度前凸，骨盆畸形，肢体骨骼发育不全，手指不对称且细长。

4. 侏儒、智力低下，精神迟钝，偏瘫，痉挛性截瘫。

5. 牙齿畸形：恒牙不发育或出牙迟，齿根细而短，排列不整齐，多生牙及含齿囊肿。

治疗：对症处理，若有可能，手术矫正畸形，一般活动及寿命正常。

Marinesco-Sjogren 综合征

译名：马—斯综合征

别名：①共济失调—白内障—侏儒综合征；②智力发育不全性小脑晶状体变性综合征；③遗传性智力发育不全性小脑晶状体变性综合征；④先天性遗传性共济失调—白内障—侏儒—精神发育不全综合征；⑤先天性脊髓小脑性共济失调—先天性白内障—智力发育不全综合征；⑥精神幼稚白内障综合征；⑦Garland-Moorhause 综合征；⑧Sjogren（斯耶格伦）Ⅰ综合征；⑨Marnesco-Garland 综合征。

概要：1931 年 Marinesco 报道本病，主要特征是高度智力发育不全，小脑性共济失调及双眼先天性白内障，发病于小儿学走路时，白内障于出生后不久即可见。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传。病理见小脑皮层区退行性变，神经纤维稀疏及神经细胞慢性萎缩。

眼部特征：斜视，高度近视，小眼球，水平性或旋转性眼球震颤。大角膜，圆锥角膜，无虹膜，双侧进行性先天性白内障（生后不久即见），可呈完全性，也可表现为带状，前极或后极性白内障。晶状体异位，近视性脉络膜病变，视神经萎缩，视网膜脱离。

全身特征：

1. 小脑性共济失调，高度智力发育不全，构音障碍。

2. 侏儒，生长发育迟缓，各种骨骼畸形，如膝外翻，膝关节伸展受限及马蹄足，脊柱后侧凸，不能站立与行走。

3. 锥体束征，四肢无力，少数可有肌张力低下。肌肉发育不全。

4. 毛发稀少、且短而色浅，唾液分泌过多常缺乏色素等。

5. X线、脑电图、肌电图和肌肉活检可助诊断。

治疗：无特殊疗法，对症处理，多不受影响。

Marin Amat 综合征

译名：马林·阿马特综合征

别名：①瞬目—下颌综合征；②翼状肌角膜反射综合征；③角膜下颌反射综合征；④Mueller-Kannberg 综合征；⑤反 Marcus. Gunn 综合征。

概要：本征罕见。1918 年 Marin Amat 首先报道，Villard 称之为"很独特的病"，系眼轮匝肌与外翼状肌表现在面部的一种联合运动现象。国内杨风敏曾报告 2 例，均发生在周围性面瘫之后。

病因病理：病因不明，在面瘫发生后数周或在肌萎缩侧索硬化症的患者中最易出现。有认为可能由于面神经核的抑制作用受到障碍，核上病变释放的结果或由于面神经和三叉神经运动支之间的迷路所致。

眼部特征：

1. 与自发性 Marcus Gunn 综合征相反，当病人张口时，眼部无意识的不随意或反射性闭眼现象，当下颌向对侧运动时，眼睑闭合更明显。

2. 触及角膜时可发生瞬目现象。与此同时，对侧下颌迅速运动。

3. 咀嚼时泪液分泌增加。

全身特征：

陈旧性面瘫征候，有时下颌可稍微向前移动，由于此种运动十分迅速及轻微，易被忽略。

治疗：无特殊疗法。

Maroteaux-Lamy 综合征

译名：马—拉综合征

别名：①粘多糖沉积病Ⅵ型综合征；②MPS 综合征Ⅵ型；③粘多糖—Ⅵ型；④粘多糖Ⅵ型代谢紊乱综合征；⑤全身性粘多糖病Ⅵ型；⑥多种营养障碍性侏儒；⑦芳香硫酸脂酶 B 缺乏综合征；⑧N—乙酰半乳糖胺 4—硫酸脂酶缺乏综合征

概要：1963 年 Maroteaur 首报本病，1973 年 Stunpf 发现酶缺陷种类。国外亦较少，国内 1982 年有学者报告 4 例。主要特征为侏儒，肝脾肿大，角膜混浊。2—3 岁发病，两性发病无差异。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传病，缺陷的酶为 N—乙酰半乳糖胺 4—硫酸酯酶，在许多组织和白细胞中有异染性包涵体。

眼部特征：角膜混浊，视力障碍，视乳头水肿，视神经萎缩。

全身特征：

1. 怪面容，短颈，侏儒，脑积水（偶见）。

2. 躯干及四肢发育异常，进行性胸骨突出，腰椎后凸，膝外翻，环枢脱位。指关节挛缩。

3. 心瓣膜杂音，气促，肝脾肿大，智力正常，听力减退。

4. 实验室检查：尿硫酸软骨素 B 含量增加，末稍血液中白细胞内可见 Reilly 颗粒。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Marquardt-Loriaux 综合征

译名：马—洛综合征

概要：1938 年 Walfram 曾有报道，指出本征是一种家族性疾病。

病因病理：病因不清，有学者认为主要损害位于视网膜神经节细胞和神经纤维层，由于触突退行性变，使内核层受损。

眼部表现：

1. 视力显著下降，色觉损害，暗适应减退，视野严重缺损，残留旁中央小岛样视野机能。

2. 电生理提示视网膜视神经节细胞层中度损害，锥细胞较杆细胞受损更重。ERG 异常。

3. 眼底呈高血压性视网膜病变，尚可见视神经萎缩。

全身特征：

1. 青少年性糖尿病，尿崩症，（尿淡而无味）。

2. 神经性耳聋，自主神经系统功能减退。

3. 高血压，高氨基丙酸尿。

4. 脑电图可能异常。

治疗：糖尿病可由内分泌科治疗，视神经萎缩可采用 703—Ⅰ号，颞浅动脉旁注射，每日一次，每次 1ml。

Marshall 综合征

译名：马赛尔综合征

别名：①非典型性外胚层发育障碍综合征；②非典型外胚层发育不全。

概要：1958 年 Marshall 报道一家三代 7 例先天性和少年性白内障，其中有的表现为晶状体完全混浊，有的并发晶状体脱位，主要特征为白内障和听力障碍。

病因病理：常染色体显性遗传性疾病，有学者认为系外胚叶发育障碍的变异型。

眼部特征：

先天性白内障（可自发吸收）多是完全性的，视力障碍严重，常形成弱视和斜视。另一部分患者为青春发育型，多为部分性白内障，影响视力较轻，可有近视，玻璃体液化变性，视网膜脱离。

全身特征：患者面容特殊，鞍鼻、嘴唇肥厚。部分患者有先天性耳聋。少汗或无汗。

治疗：白内障可行白内障囊外摘除，同时植入人工晶体，部分性白内障可行增视手术。

Martin-Albright 综合征

译名：马一阿综合征

别名：①假性甲状旁腺功能减退综合征；②慢性肾功能不足综合征；③慢性肾小管机能不全综合征；④慢性肾小管功能不足综合征；⑤Albright 遗传性骨营养障碍；⑥Seabright-Bantam 综合征；⑦Albright 综合征。

概要：1942 年 Albright 等首先报道，Seabright 与 Bantam 在研究这一类疾病时特别强调了本征的特征，即具有典型甲状旁腺功能减退的代谢异常和特殊的面容，但对甲状旁腺激素治疗不起反应。主要特点是抽搐，智力迟钝，短指（趾）畸形。出生后发病，多见于女性，男女的比例为 1∶2。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传，神经系统症状系低血钙所致。

眼部特征：斜视，视力模糊，羞明，点状白内障，晶状体白色混浊及多色性皮质（可能由于高磷酸盐血症所致）。视乳头水肿较少见。

全身特征：

1. 智力低下，发育畸形，满月脸，鞍鼻，短颈，短身材，掌骨、跖骨短，短指畸形和骨骺线早期愈合，鞍鼻。

2. 手足搐搦症：全身抽搐，癫痫样发作，助产士手形。

3. 感觉异常，定向力障碍，幻觉，失眠，烦躁，焦虑，健忘。

4. 头痛乏力，腹痛，肌肉痉挛，知觉麻木，钙化性肾机能不全，牙齿缺钙。Chvostek 和 Trousseau 症阳性。

5. 实验室检查：血钙含量减低，血磷增高，碱性磷酸酶正常。

治疗：不易根治，需长期口服或静注钙剂，如葡萄糖酸钙，维生素 D_2（骨化醇），促进钙自肠道吸收。晶体完全混浊可手术治疗。

Matsoukas 综合征

别名：眼—脑—关节—骨骼综合征

概要：本征出生后即有征象，主要特点为身材矮小、多发性关节脱位及小睑裂。

病因病理：不清。

眼部特征：近视、内眦距离增宽，睑裂小，鼻泪管小。小眼球、瞳孔距离过远。角膜硬化伴有角膜缘血管网形成。老年性白内障。

全身特征：

1. 智力低下，侏儒。

2. 多发性关节脱位，小指弯曲。

3. 口小，高腭弓。

治疗：无特殊疗法。

Mauriac 综合征

别名：①青年性糖尿病—侏儒—肥胖综合征；②糖尿病—侏儒—肥胖综合症；③侏儒—肝肿大—肥胖—青年性糖尿病综合征。

概要：1930 年 Mauriac 报道本病，发生于“脆性”型糖尿病的儿童。临床征象缓慢发展，糖尿病难以控制。

病因病理：病因不清，营养不良，胰岛素缺乏，可能由于糖尿病或并发病引起的代谢紊乱所致。病理为肝脂肪浸润，典型的糖尿病病变。

眼部特征：视力减退，糖尿病性白内障，视神经炎（偶见），糖尿病性视网膜病变及高血压性视网膜病变，视网膜出血，渗出，微血管瘤，新生血管形成，血管神经胶质增殖等。

全身特征：

1. 生长发育缓慢，侏儒，骨质疏松，肥胖伴满月脸。

2. 青年性糖尿病，发展慢，难以控制，对长效胰岛素反应好。

3. 腹胶痛，肝肿大，动脉硬化，高血压。

4. X 线检查、垂体功能检查、糖尿病检查有助诊断。

治疗：采用长效胰岛素，给予适当的饮食，预后同少年型糖尿病。

Mcfarland 综合征

译名：默西法兰德综合征

概要：本征仍属最常见的先天性膝关节畸形，主要特征为特殊面容和腭裂，多发性关节脱位，家族性发病。出生后即有表现。

病因病理：常染色体隐性遗传，先天性家族性疾病。

眼部特征：两眼眶距增宽，眦部异位。

全身特征：

1. 面部扁平，前额部突起，鞍鼻，腭裂，唇裂。

2. 先天性双侧髋关节、膝关节及肘关节脱位。

3. 马蹄外翻足，手掌短，椎骨异常。

4. 室间隔缺损。

治疗：无特殊疗法，有条件可行面部整形手术。

Mckusick-Weiblaecher 综合征

别名：①先天性单侧下肢畸形伴先天性白内障综合征；②白内障—下肢缺陷畸形综合征。

概要：主要特点是一侧下肢畸形缺陷，并伴有白内障，出生时即可见。

病因病理：先天性常染色体隐性遗传，可有家族史。

眼部特征：单侧或双侧先天性白内障，动眼神经不全麻痹。

全身特征：

1. 一侧下肢畸形缺陷，进行性脊柱侧凸。

2. 智力一般正常。

3. X 线检查可见脊椎和全身骨骼发育不良征象。

治疗：无特殊疗法，白内障可行手术摘除术。

Meckel 综合征

译名：麦克综合征

别名：①脑膨出—多囊肾—多指（趾）综合征；②内脏囊肿—脑发育不良综合征；③头颅发育不良—内脏囊肿性改变综合征；④Meckel-Gruber 综合征；⑤Von Hippel-Lindau 综合征致死型。

概要：1969 年 Meckel 首报本病，国内外报道均较少。主要特征是以脑膨出、多囊肾、多指趾畸形为特征的遗传性疾病。患儿生后早期死亡。

病因病理：病因不明，为常染色体隐生遗传。病理解剖发现多囊肾、脑积水、前脑、下丘脑发育不全。

眼部特征：隐眼畸形，小眼球、无眼球。先天愚型样斜睑裂，角膜硬化，小角膜，房角异常，白内障，永存性玻璃体血管膜，视网膜发育异常，偶见后巩膜葡萄肿，视神经发育不全。

全身特征：

1. 出生时即可见脑膜膨出，前额倾斜，小头畸形，无脑畸形，小颌畸形，短颈、腭裂、嗅觉障碍。

2. 先天性心脏病，双侧多囊性肾发育不全，隐睾，肾上腺缺如（1 个），生后不久就可出现尿毒症。

3. 可伴有脊柱裂，多指（趾）畸形，并指（趾）。

治疗：无特殊疗法。常于生后不久死亡。

Melkersson-Rosenthal 综合征

译名：梅—罗综合征

别名：①面部复发性水肿—Bell 麻痹—皱襞舌综合征；②面肿—阴囊舌综合征；③肉芽肿性唇炎；④唇舌水肿—面瘫综合征；⑤复发性唇—面肿胀—面瘫综合征；⑥复发性面水肿—面瘫—沟状舌综合征；⑦反复性颜面神经麻痹综合征；⑧膝状神经节综合征；⑨Melkersson 综合征；⑩Melkersson 原发性纤维性水肿。

概要：1928 年瑞士医生 Melkersson 首先报道了复发性颜面神经瘫痪，伴慢性口唇肿胀病例。1930 年德国医生 Rosenthal 又补充了本病有家族遗传性，并伴有阴囊舌。国外有较多报告。1982 年国内眼科有学者曾报道 1 例，主要特征为口唇水肿、皱襞舌、伴复发性面神经瘫痪，多见于儿童和青年，发病性别无种族差异。

病因病理：病因未明，有家族遗传性，可能为睫状神经节内付交感神经细胞中央核的紊乱及变态反应、结核、类肉瘤样病所致。皮肤组织无特殊改变，但有表皮增厚及淋巴细胞浸润，真皮内淋巴管扩张，可发生结节病样或结核样肉芽肿。

眼部特征：

1. 眼睑为最早易发生的非压陷性局限性水肿的部位，烧灼感，眼睑痉挛，同时可有睑皮肤松弛，上睑下垂，双侧眼球突出（少数为复发性），暴露性角膜炎，角膜混浊，角膜溃疡，内直肌麻痹。

2. 球后视神经炎。少数病例可见鳄鱼泪（第Ⅱ颅神经异常再生）。

全身特征：

1. 主要特征为面部和口唇肿胀，以上下唇水肿为多见，有时波及前额及头部，口唇的肿胀多突然发生，酷似血管神经性水肿，压之无压痕出现，触不到硬节，可以自行消退，反复发作后则持续不退。水肿表面较光滑，但也有形成小水泡、糜烂或形成皱襞者，肿胀颜色为鲜红色或紫红色。

2. 30%患者有单侧或双侧 Bell 氏面神经瘫痪，可能先于水肿数周或数年，少数患者有其他颅神经受累表现，味觉减退，吞咽困难，

肉芽肿性唇炎，可伴有耳聋或听力减退，发作性偏头痛、发热、多汗及肢端感觉异常。

3. 沟纹状舌约占30%，舌有许多粗大皱襞，状如阴囊皮肤，舌苔干，舌炎，舌肿胀，舌裂纹，舌乳头萎缩，舌前部2/3味觉减退或消失。

治疗：无特殊疗法，一般抗炎镇痛，口服维生素AD、维生素B_2等药物，对症处理。要保持口腔清洁，局部水肿可用皮质类固醇激素，角膜炎可滴用抗生素眼液等对症治疗。

Meniere 综合征

译名：美尼尔综合征

别名：①迷路积水综合征；②迷路综合征；③阵发性迷路性眩晕；④内耳眩晕症；⑤复发性内耳眩晕综合征；⑥Meniere 病。

概要：1861 年 Meniere 报道本征。主要特征为阵发性眩晕，渐进性耳聋及眼球震颤。多见于成年人，男性稍多于女性，发病年龄在30～50岁之间，多为不规则间歇性突然发作，持续数分钟或数小时，可反复发作。

病因病理：病因不明，曾认为系病毒感染，目前较多认为是植物神经功能失调引起迷路动脉痉挛，导致迷路积水，迷路内淋巴管扩张，前庭感受器变性所致。

眼部特征：发作时眼球震颤（迅速转向健侧），呈水平型或混合型，可有复视，偶可见角膜反射消失，眼前闪光感。

全身特征：

1. 典型的三联症为发作性眩晕，渐进性波动性听力减退和耳鸣，眩晕为突发性，大多有剧烈的旋转感，以致闭目卧床，不敢翻身和转动头部，常伴恶心，呕吐，面色苍白，出汗。

2. 听力减退常为一侧性，开始以低频率损失为主，久后高频音也受累，随眩晕发作次数而加重。

3. 耳鸣，初起为低音性，其后呈高音性，每次发作持续数分钟、数小时或数日，多在1—2日内逐渐减轻而自行缓解。听力检查呈感音性耳聋，重振试验阳性，冷热水试验在一部分患者中显示前庭功能减退。

治疗：镇静剂，血管扩张剂，抗胆碱能药物，对症治疗，必要时可考虑迷路破坏手术。

Menkes（Ⅱ）综合征

译名：门克综合征

别名：卷发综合征

概要：1962 年 Menkes 报道本征，属神经系统退行性疾患。婴儿发病，仅累及男性。

病因病理：原因不明，呈性连锁隐性遗传，有人认为与血清铜含量减少或吸收障碍有关。病理学检查，可见大脑及小脑白质与灰质呈局灶性或弥漫性变性。视网膜病理改变可见少数神经节细胞，神经纤维层变薄并可波及 Muller 细胞。视神经髓鞘磷酯缺乏，神经纤维被神经胶质所代替而萎缩。

眼部特性：视力随病情发展而减退，视诱导反应异常，瞳孔反应异常，视网膜电流图异常（主要表现在暗适应基线）。

全身特征：

1. 婴儿呈痉挛状态，顽固性癫痫发作。

2. 生长发育迟缓、痴呆。

3. 鬓内的毛发呈念珠形，具有异常色素，质硬。

4. 血清谷氨酸增高（仅见于一个家族），在儿童可见血清铜、兰胞浆素及铜氧化酶含量降低。

治疗：对症治疗，无特殊疗法。

Meyenburg 综合征

译名：梅因布格综合征

别名：①软骨—关节—眼—耳聋综合征；②软骨软化性关节炎综合征；③软骨膜炎综合征；④弥漫性软骨膜炎综合征；⑤全身性软骨软化综合征；⑥慢性萎缩性多发性软骨炎综合

征；⑦复发性多发性软骨炎综合征；⑧Meyenburg-Altherr-Uehlinger 综合征；⑨ Von Meyenburg 综合征Ⅰ型；⑩Jaksch-Wartenhost 综合征。

概要：本征关节病变不同于类风湿性关节炎，无关节强直，起病较急，受累后的各部位均发生软骨病变。多发性关节脱位，耳聋及眼部病变。通常发病于中年，男、女均可罹病。

病因病理：病因不明，有认为属于自身免疫反应造成的损害。

眼部特征：进行性视力减退，甚至失明。结膜炎、巩膜炎、角膜炎、虹膜睫状体炎合并后粘连、虹膜萎缩，瞳孔区有色素颗粒沉着，晶状体混浊。

全身特征：

1. 反复发作，全身不适，发热，呼吸困难，可有主动脉瓣关闭不全的征象。

2. 感音性耳聋，迷路性眩晕，耳廓增厚，畸形。

3. 无关节强直的类风湿性关节炎，偶有多关节疼痛。

4. 四肢多发性关节脱位（因关节囊松弛之故），大关节由于滑液较多不容易受累，但所有软骨均可有病变，如耻骨联合，胸骨柄及椎骨。肋软骨变软，深吸气时胸骨凹陷，胸廓变扁。甲状软骨软化，喉头和气管变扁。

5. 鼻软骨萎缩，鞍鼻、鼻中隔缺损，鼻尖下垂和变软。

6. 实验室检查：血沉增快，贫血，类风湿因子阴性。X 线示关节破坏性病变。

治疗：肾上腺皮质激素，抗生素控制炎症，早期应用硫唑嘌呤，环磷酰胺等免疫抑制剂，角膜炎可给予抗生素点眼，如发生虹膜炎，需用散瞳剂点眼散瞳，预防后粘连，多死于呼吸系统并发症和心功能不全。

Meyer-Schwickerath 综合征

译名：麦一斯综合征

别名：①小眼球综合征；②眼一牙一指发育障碍综合征；③眼一齿一骨综合征；④眼一齿一骨发育不全；⑤隐眼畸形综合征；⑥隐眼一并指（趾）综合征；⑦Meyer-Schwickerath-Weyers 综合征；⑧Ullrich-Feichtige Ⅰ 综合征。

概要：1920 年 Lohmam 首先报告，1957 年 Meyer-Schwickerath 对本病进行了详细地描述，在此期间，一直将本征列为一个独立的综合征，至 1978 年已报道 60 余例。本征特点为隐眼、小眼球、并指（趾）及颅面骨的畸形。Meyer-Schwickerath 指出：遗传性小眼球综合征有两型：Ⅰ眼一牙一指（趾）发育不良，特征是小眼球伴青光眼，牙少，指弯曲。Ⅱ头颅一臂部一指骨发育不良（见本书 Ullrich-Feichtiger Ⅱ 综合征）。Ⅱ型比Ⅰ型严重，特征是重度小眼球甚至无眼球，多指（趾），鼻、口腔发育畸形。

病因病理：病因未明，一般认为是常染色体隐性遗传。也有的认为可能与诱导控制中、外胚叶器官发生的过程中异常有关。

眼部特征：

1. 双眼小眼球或双眼睑不发育，形成隐眼；眶距宽，内眦赘皮，睑裂变小，眼睑下垂，睫毛稀少，先天性睑球粘连。

2. 小角膜，角膜角化。近视、远视、虹膜异常，瞳孔偏位，瞳孔残膜，青光眼，视野狭小等。

全身特征：

1. 颜面：鼻翼小且薄、并呈钩样、鼻孔前倾，常伴唇裂、腭裂或高腭弓（本病特征性面容）等。

2. 指（趾）畸形，主要为 4～5 并指（趾），且尚有多指，指骨形成不全，指甲不形成，手指弯曲屈向桡骨侧，部分患者出现股骨头发育不良，髋关节脱臼。

3. 隐睾、男性尿道下裂。先天性心脏病。

4. 牙齿改变；永久齿与乳齿均有相同变化，即釉质发育不良，牙小而黄。

5. 其他：毛发稀疏、无光泽，内脏畸型，

头颅偏小，但智力正常。

治疗：本症无特殊疗法，一般可行对症处理。必要时矫形，I 型预后好，I 型常死于内脏畸形。

Mietens-Weber 综合征

译名：米一威综合征

别名：角膜混浊一眼球震颤一肘部挛缩一精神发育不全一侏儒综合征。

概要：主要特点为角膜混浊，侏儒及精神发育不全。

病因病理：病因不清，属于分类不明的家族性疾病。

眼部特征：上睑下垂，浓眉，眼球震颤，角膜混浊。

全身特征：

1. 精神发育不全，侏儒，多毛症，肌肉缺陷，四肢远端、尤其是手部缺陷，肘部挛缩。

2. 外耳缺陷，低发际。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Mikulicz 综合征

译名：米库利奇综合征

别名：①泪腺一唾液腺肥大综合征；②泪腺一唾液腺病；③泪腺涎腺病变综合征；④唾液腺肥大；⑤Mikulicz 病；⑥Mikulicz-Radecki 综合征；⑦Mikulicz-Sjogren 综合征；⑧Von Mikulicz 综合征。

概要：1888 年 Mikulicz 首报本病，主要特点为泪腺、唾液腺慢性对称性无痛性肿大。不伴有其他自觉症状及全身症状者，称之 Mikulicz 病，如伴有结核、肉样瘤、淋巴瘤、结节病，甲状腺机能紊乱等原发病者，为上述疾病引起的继发性泪腺及腮腺慢性炎症，则称为 Mikulicz 综合征（1892），如果同时出现一些 Sjogren 综合征症状者称为 mikulicz-sigren 综合征。其病程缓慢，易复发，有人认为系 Siögren 综合征的轻型，任何年龄均可发病，但以 30—40 岁多见。

病因病理：病因不明，过去认为是网织红细胞增多症、结节病、结核、梅毒、淋巴样白血病所致，也有认为是受内分泌或交感神经影响。目前认为与免疫有关，有学者给本病患者试用免疫增强剂，结果使腺体肿胀程度增加，所以支持了免疫学说。病理特点：主要为腺胞实质萎缩，淋巴细胞浸润。

眼部特征：

1. 双侧无痛性泪腺肿大，开始为单侧，很快浸及另一侧，使两侧泪腺呈对称性肿大，眼睑浮肿，肿大的泪腺居外上方皮下及眶筋膜之间，质地软而有弹性，无触痛，与周围组织无粘连。

2. 常伴有泪腺液体分泌减少，结膜干燥，结节性虹膜炎。

全身特征：

1. 在泪腺肿大的同时或几周甚至几年后，腮腺开始肿大，为双侧对称性，唾液分泌减少。口腔、喉部干燥，干性鼻炎，常合并有齿龈炎，咽炎。

2. 另外尚有听力障碍，神经系统并发症，贫血，淋巴腺肿大，肝脾肿大，多发性关节炎、腹膜炎、肺炎、丹毒等。

治疗：无特殊疗法，但本病为一良性疾患，有自愈倾向。一般采用肾上腺皮质激素或少量放疗，常用强的松 10—30mg/日，病情重者可先用氢化可的松静滴，近年来有学者用 He—Ne 激光治疗，取得满意效果。免疫抑制剂，可应用硫唑嘌呤 100—150mg/日或环磷酰胺 50—100mg/日，病情好转后减量，有些化疗药如长春新碱，也有人应用。免疫疗法可试用转移因子，左旋咪唑、胸腺素等治疗。

Mikulicz-Sjogren-Heerfordt 综合征

译名：米—斯—赫综合征

别名：Sjogren-Mikulicz-Heerfordt（斯—米—赫）综合征。

概要：主要特点为类肉瘤结节病合并有泪腺炎、腮腺炎或虹膜睫状体炎。大多数发病于20—40岁之间。

病因病理：病因不明，是一种侵犯网状内皮系统的肉芽性炎症。组织学检查见类肉瘤结节主要由上皮样细胞所组成，同时还有淋巴细胞浸润。

眼部特征：泪腺炎，泪腺无痛性结节形成，并逐渐增长，质地坚硬，且与眶组织有联系。少数可伴有虹膜睫状体炎。

全身特征：类肉瘤结节样病变，主要侵及皮肤、骨、肺、纵隔、淋巴结等组织。

治疗：对症处理。

Millard-Gubler 综合征

译名：米—古综合征

别名：①外展神经—面神经麻痹—交叉性偏瘫综合征；②脑桥外侧综合征；③面神经—交叉性偏瘫；④交叉性外展—面神经麻痹—偏瘫综合征；⑤Gubler（古布累）综合征；⑥Millard-Gubler 麻痹。

概要：1885 年 Millard 首先发现本症候群，1886 年 Gubler 相继作了类似的报道。主要特征为面神经麻痹和外展神经麻痹及对侧上下肢偏瘫。

病因病理：主要是脑桥腹外侧炎性新生物或血管性损害，脑桥肿瘤，累及下脑桥第Ⅵ、Ⅶ颅神经核和锥体束纤维而产生的一系列症状，本病在脑干综合征中出现频率最多，临床上有定位意义。

眼部特征：病灶侧外直肌麻痹，眼球呈内斜视，复视。

全身特征：

1. 同侧外展神经麻痹及对侧上下肢偏瘫，周围性面神经麻痹，少数病变较广泛者尚可有小脑症状。

2. 同侧三叉神经分布区的感觉缺失，并可能有耳蜗和前庭障碍。

鉴别诊断：

1. 本病须与 Foville 综合征区别，该征有眼球偏斜，而本病没有。

2. 与 Raymond-Cestam 综合征相鉴别，不同点在于该征无面瘫。

治疗：对症处理。

Miller 综合征

译名：米勒综合征

别名：①双侧无虹膜—肾胚胎瘤综合征；②无虹膜—肾胚胎瘤综合征；③Wilms 无虹膜综合征；④Wilm 瘤及双侧无虹膜。

概要：1966 年 Miller，在 469 例肾胚胎瘤病人中发现 8 例伴有无虹膜，1969 年 Fraumeni 在 28 例无虹膜患者中发现 7 例有肾胚胎瘤。到目前为止约有 60 多例报道，主要特征为生殖器畸形，无虹膜及 Wilms 瘤，好发于男性。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传，为先天性眼、脑、肾畸形，近年发现患者染色体有异常，表现为 11 号染色体短臂缺失，Evans 和 Holzel 报告一例伴有免疫球蛋白迟缓产生者。

眼部特征：双侧先天性无虹膜（常为不完全性，有虹膜根部残留）。可同时伴有青光眼和先天性白内障。

全身特征：

1. Wilm、肿瘤、马蹄肾，多囊肾及尿道下裂，隐睾。

2. 常有小头畸形，智力低下，半侧肥大

症，耳廓皱襞。

3. 并发湿疹，变态反应及复发性感染，IgG、IgA 降低，IgM 正常，血尿，并常合并婴儿低 r—球蛋白血症。

治疗：对症处理。青光眼、白内障可考虑手术治疗。

Mobius Ⅰ综合征

译名：默比优斯综合征Ⅰ型

别名：①偏瘫—眼肌麻痹性偏头痛综合征；②偏瘫—家族性偏头痛综合征；③偏头痛—偏瘫综合征。

概要：本征主要特征为中度偏头痛伴有眼外肌麻痹，多见于青年人。

病因病理：病因不明，可能由于血管舒缩障碍所引起，少数病人患有颈内动脉瘤或脑肿瘤。

眼部特征：眼外肌麻痹（由于病变侵及动眼神经、外展神经及滑车神经所致）。

全身特征：

1. 中度偏头痛，常在发病 3—5 天后或头痛症状缓解时发生轻偏瘫。

2. 头颅 X 片、脑血管造影和头颅 CT 扫描有助诊断。

治疗：病因治疗。

Mobius Ⅱ综合征

译名：默比优斯综合征Ⅰ型

别名：①先天性双侧面神经麻痹综合征（Congenital Facial Diplegia Syndrome）；②Von-Graefes 综合征；③先天性眼面神经麻痹（Congenital Oculofacial Palsises）；④先天性第Ⅵ、Ⅶ颅神经麻痹；⑤先天性外展神经和面神经麻痹综合征；⑥眼面麻痹综合征；⑦痛性运动不能综合征；⑧颅神经核发育不良综合征；⑨Graefes Ⅱ 综合征。

概要：1888 年 Mobius 报道本病，主要特征为双眼外展运动不能，合并双侧面神经麻痹，系罕见的先天性疾患。

病因病理：病因不清，可能为面神经和外展神经运动核发育不全，从第一、二对腮弓衍化的肌肉原发性缺陷。肌电图分析考虑为核上性障碍。病理检查：脑运动神经核、中央纵行束，橄榄体和锥体束发育不良。

眼部特征：

1. 集合性斜视，外展肌衰弱，双眼球向外运动不能超过中线（两眼外直肌被纤维组织所代替，内直肌继发性收缩所致），内收减弱，但辐辏正常，两眼垂直性运动正常。

2. 泪腺分泌减少，上睑下垂，内眦赘皮，小眼球，眼球突出，垂直性眼球震颤。

全身特征：

1. 双侧面神经麻痹、呈面具样面容，耳聋，前庭功能丧失，耳廓缺损及耳畸形。

2. 蹼指（趾），多指（趾），蜘蛛足样指（趾）。畸形足。

3. 语言及智力障碍，第Ⅱ，Ⅴ、Ⅹ、Ⅺ、Ⅻ颅神经可受累及，特别是舌下神经常被波及。

4. 颈胸部、臂部、唇部、舌部肌肉萎缩或发育不全，可因软腭麻痹，咀嚼肌麻痹而不能进食。

治疗：对症处理，永久性损害，终生不变。

Mohr 综合征

别名：①口—面—指（趾）综合征Ⅰ型；②尖头并指（趾）畸形综合征Ⅳ型；③Mohr-Claussen 综合征。

概要：1941 年 Mohr 提出报告，1968 年 Rimoin 和 Edgerton 将本征称为 Mohr 综合征；某些症状与 Carpenter 综合征，Laurence-Moon-Bardet-Biedl 综合征及口—面—指综合征相似，男性多于女性，出生时即有症状。

病因病理：原因不明，常染色体隐性遗传。Claussen 曾报告一例，其父母为血缘联姻。

眼部特征：内眦赘皮，脉络膜、视网膜呈桥状缺损。

全身特征：

1. 身材短小，肱骨、股骨、胫骨短。头发稀少纤维。

2. 精神发育不全，肌张力低下，喂养困难。

3. 上颌骨、下颌骨、颧弓发育不全，分叶舌和舌纤维瘤，舌系带肥大。上唇裂，腭裂，高腭、狭腭弓。中切齿缺如，牙齿排列不齐。常伴有双侧传导性耳聋。

4. 多指（趾），融合指（趾），两侧拇指（趾）重复，短指（趾），第五指内弯。

治疗：无特殊疗法，多能生存下去。

Monbrun-Benisty 综合征

译名：蒙一贝综合征

别名：眼交感神经残支灼痛综合征

概要：主要特征为患部充血，眼眶及面部疼痛。

病因病理：为支配眼球的交感神经纤维被切断后所产生的激惹现象。

眼部特征：眼球失去交感神经支配后一个月左右，出现的剧烈疼痛，自眼眶开始，逐渐向面部及半侧头颅部分扩展。

全身特征：患部充血，多汗。

治疗：

1. 颈交感神经节或 Gasser 神经节切除有良好的疗效。

2. 三叉神经眼支酒精注射可暂时缓解疼痛。

Monocular Supranuclear Upgazepalsy

译名：单眼性核上性上转麻痹

别名：单眼上转障碍综合征

概要：本病主要特征为上直肌及上斜肌麻痹。

病因病理：主要为一侧核上性病变所致的单眼垂直肌的功能障碍，病变位于顶盖前区。

眼部特征：明显的一侧性上直肌麻痹和一侧性上斜肌麻痹。辐辏功能障碍（以调节辐辏为甚），伴有动摇错视症。轻度上睑下垂，瞳孔对光反应或近反应缺如。

全身特征：无特殊改变。

治疗：对症处理。

Mooren 综合征

译名：穆仁综合征

别名：①角膜侵蚀性溃疡综合征；②匐行性角膜溃疡综合征。

概要：本征主要特征为眼部疼痛，羞明及角膜溃疡。多见于成年人。

病因病理：病因不明，有学者认为系变态反应和超敏反应性疾病。病理见角膜上皮基底细胞内水肿，溃疡底面缺乏前弹力层，内皮细胞和多形核细胞周围的嗜酸性物质，充满在溃疡底部的网状结构中。

眼部特征：

1. 单侧或双侧眼部疼痛，畏光、流泪。角膜浅层糜烂，角膜浸润，开始时位于角膜缘内侧，匍行扩展。呈慢性进行性，常见有虹膜炎体征。

2. 溃疡不侵及结膜和巩膜，角膜穿孔和前房积脓罕见。

治疗：抗炎止痛，给予消炎痛、抗生素及皮质类固醇激素应用，有虹膜炎体征者给予散瞳剂，预防后粘连。

Morgagni 综合征

译名：莫尔加尼综合征

别名：①额骨内板增生综合征；②额骨内板骨质肥厚综合征；③颅骨内板增生综合征；

④Morgagni-Stewart-Morel-Moore 综合征。

概要：1769 年 Morgagni 报道本病，主要特征为肥胖、头痛及智力减退。多见于 40 岁以上，几乎全属于女性，尤其在绝经期后出现症状。

病因病理：病因未明。有认为与垂体一丘脑下部系统的功能障碍有关，病理见颅前窝发育不良，偶有额叶皮质萎缩。

眼部特征：视力下降甚至失明，视野缺损，白内障，双侧局限性视网膜脉络膜炎。

全身特征：

1. 进行性头痛，以前额为著。眩晕、耳鸣。
2. 忧郁，焦虑，嗜睡，智力下降或痴呆。
3. 肥胖，以躯干和四肢近端明显。多毛，月经过多或过少，甲状腺机能障碍，口渴，尿崩。
4. 共济失调，眩晕、耳鸣、听力及嗅觉减退。

治疗：主要为脑外科治疗。

Morning Glory 综合征

译名：牵牛花综合征

别名：遗传性视乳头中央胶质细胞异常综合征

概要：早在 1916 年、1929 年 Pedler 和 Handmam 分别就这类患者进行了报告，但直到 1970 年 Kindter 才详细描述了 10 例患者，并将本病命名为牵牛花综合征(因视乳头形态与牵牛花相似)。1980 年我国裴言明首报本病，以后陆续有所报告。迄今为止国内外文献共有近百例报道，其中国内 9 例，日本植村等报告 40 余例。主要特征为眼底呈牵牛花样改变，视力不良，常为单眼发病，1984 年方宝廉报道 1 例双盘合并牵牛花综合征。男女无性别差异。

病因病理：本征虽被公认为是一种视乳头先天异常，但其确切病因尚不清楚，推测可能与如下因素有关：①胚裂上端闭合不全。Cennmao认为本征是由于妊娠第二个月前胚裂闭合不全所致，Apple 认为是由于胚裂闭合不全和在视盘平面视杯内外两层的细胞发育不良所致。②Bergmeister 原始视乳头中心异常。由于胎生期Bergmeister视乳头残存，视网膜血管发育不全和伴有色素障碍的视网膜脉络膜萎缩而发生。③中胚层异常。神经外胚层的筛状板无纤维组织，视神经血管束内有异常的血管，玻璃体血管残存。

眼部特征：

1. 患者一般视力不良，少数视力佳，多数患者有近视散光与继发性视力减退，斜视，弱视。
2. 眼底特征为视乳头范围扩大，呈粉红色，中央有一漏斗形深凹陷，被白色绒毛样组织所填满。视乳头及其边缘出现异常血管，约 20—30 支，很细。动脉、静脉分不清，不分支，呈放射状直走向周边，近视乳头凹陷处被不透明白色组织块遮挡，视乳头周围有一灰白色隆起的脉络膜视网膜色素环，环内常有色素沉着。其外周有视网膜脉络膜萎缩区，总体上看就像一朵牵牛花，可能系异常的神经胶质牵拉引起。
3. 常并发视网膜脱离，视网膜血管异常，黄斑异位，并可有脉络膜缺损，视乳头周围视网膜皱襞，后巩膜葡萄肿等。
4. 眼底荧光血管造影可见视乳头中心呈弱荧光，甚至荧光遮挡，而乳头周围则呈现弥散性强荧光。眼底血管异常更加明显。能看到动、静脉吻合，异常血管在中央动脉显影时方显影，证明异常血管系来自视网膜中央动脉。
5. 还可能合并有小眼球，残存性第一玻璃体增生症，玻璃体动脉残存，玻璃体囊肿，也有合并先天性瞳孔残膜或并发性白内障。

全身特征：

1. 可伴有颅底脑膨出，蝶骨、筛骨外脑膨出，胼胝体发育不全，癫痫。
2. 并趾，正中神经管闭合不全，包括唇裂和腭裂等，日本百濑曾报道 3 例两足的Ⅳ、Ⅴ

趾合趾症。

鉴别诊断:本征须与残留性第一玻璃体增生症及菊花综合征相鉴别,三者均为罕见的视神经乳头先天异常。

1. 残留性第一玻璃体增生症。视乳头颜色:为苍白色。本征视乳头形状:呈漏斗状凹陷,而残留性第一玻璃体增生症为纤维膜样向前隆起,无视盘周围色素轮。

2. 菊花(Chrysanthemun)综合征,该征视神经乳头上有黄红色膜样组织,周围有轮状视网膜脉络膜色素改变及血管异常,但视乳头不凹陷。

治疗:无特殊疗法,一般对症处理,对伴有视网膜脱离者,如患眼视力差,对侧眼正常则不强调手术。而对双眼患者伴视网膜脱离或对脱离较轻无网膜下积液者的一眼可行手术。也可行激光治疗。有人认为作视神经鞘减压术,阻止脑脊液进入网膜下间隙为一有效办法,尤其适用于视网膜下液积聚于后极部者。

Morquio 综合征

译名:莫尔枯综合征

别名:①粘多糖沉积病Ⅳ型;②粘多糖Ⅳ型;③软骨发育不全;④骨软骨营养不良综合征;⑤遗传性软骨营养不良;⑥遗传性畸形性骨软骨营养不良综合征;⑦离心性骨软骨发育不良综合征;⑧硫酸角质素尿症;⑨Brailsford 综合征;⑩Morquio-Brailsford 综合征;⑪Morquio 病。

概要:1929 年乌拉圭儿科医师 Morquio 与 Brailsford 等首报本病,1962 年 Pedrni 发现尿内粘多糖物质增多与酶的缺陷。本病特征为侏儒、脊柱后凸、骨化石症及角膜混浊。为家族性,4—10 岁间病变明显,男性多于女性。

病因病理:为常染色体隐性遗传病,由于 N—乙酰—糖胺—6—硫酸酯酶缺陷,使尿内硫酸软骨素与硫酸角质素分泌增加。软骨和骨骺部骨化延迟,局灶性无菌性坏死,软骨细胞充满空泡。

眼部特征:眼球内陷,上睑下垂,低眼压(双侧颈交感神经受刺激所致),泪液分泌增多,角膜混浊(偶见),瞳孔缩小,视神经萎缩等。1982 年国内有人报告 7 例,其中一例有晶体后囊下点状混浊。

全身特征:

1. 婴儿出生后发育正常,1—4 岁出现广泛骨骼改变。由于脊柱后凸、畸形而引起身材短小,走路鸭步,头大,桶状脑,肘及膝关节弯曲畸形,牙齿发育不良。鼻梁低。

2. 智力一般正常,可合并有先天性心脏病,肌张力减退,截瘫或四肢瘫(脊髓压迫)。肝脾肿大。

3. 尿硫酸角质素增高,血淋巴细胞有 Reilly 氏小体,X 线示骨质疏松,后期有骨端变化,点状钙化,椎体扁平。

治疗:无特殊疗法,存活年龄 20 岁左右。

Mosse 综合征

别名:①红细胞增多症—肝硬变综合征(Polycythemia-Hepatic Cirrhosis Syndrome);②肝硬化—红细胞增多症。

概要:1892 年 Vaguez 即已提出了真性红细胞增多症的概念,1907 年德国医生 Mosse 报告一例脾大、肝硬化、尿胆原增多性黄疸的患者,其周围血液中的红细胞数显著增多。后来即称此征为真性红细胞增多症的特殊型或 Mosse 型。对于本征合并肝硬变是否巧合或为并发症,曾有争论,目前多数学者认为本征的实质就是真性红细胞增多症。

病因病理:病因不明,真性红细胞增多加上肝硬化的病理改变。

眼部特征:巩膜黄疸,视网膜静脉显著纡曲扩张,有时可见视乳头水肿及视网膜静脉栓塞。

全身特征:

1. 面部、肢端紫绀,呈多血质外观。

2. 红细胞计数、血红蛋白均显著增多，血栓形成、出血，血粘稠度增高等。

3. 继发门静脉阻塞，肝硬化和肝功能损害，腹水，偶见黄疸。

4. 几乎所有的病例皆有脾肿大。

治疗：对症治疗。

Mucocutaneous Lymphnode 综合征

译名：皮肤粘膜淋巴结综合征

别名：①急性发热性皮肤粘膜淋巴结综合征；②MLN 综合征。

概要：1962 年日本川崎最早以"指、趾特异性脱屑性小儿急性发热性皮肤粘膜淋巴结综合征"为题报告了本病，引起了日本临床学者们的极大注意，以后发现本病有逐渐增多的趋势，日本专门设立了研究机构，从事研究。70 年代该征已受到了世界范围的重视，报告例数递增，并有学者对其流行病学、病因学和临床学做了全面深入的研究。

本征为一种急性起病的自限性疾病，症状稍似 Stevens-Johnson 综合征，也有点类似猩红热。夏季发病较多，发生于两个月至 9 岁的儿童，以两岁以内的婴儿为最多，男性略多于女性，比例为 1.5∶1。

病因病理：病因尚不十分清楚，有人认为与病毒感染有关，也有人认为是以血管为中心的过敏性病变，很可能是多种抗原，如药物、寄生虫、细菌、病毒等刺激机体后，引起的第三型反应。病理学变化：可见皮肤水肿，毛细血管扩张，其周围炎性反应，有淋巴细胞及单核细胞浸润。淋巴结炎性改变，淋巴窦有大量中性多核白细胞和巨噬细胞，上皮细胞肿胀，网状细胞过度增生，冠状动脉有明显的全层性增殖性炎症。

眼部特征：

1. 约有 88% 可见重度结膜充血，表现为眼球结膜的血管明显的一根一根的怒张，非常特殊。一般不出血，也无脓性分泌物（病后 3—10 日出现）。

2. 视神经乳头水肿，视神经萎缩、视网膜变性等。

全身特征：

1. 发热（病程 1—2 周），98% 患者有持续性发热，有些病例可发生惊厥或恶寒。

2. 唇干燥及龟裂，口、咽部弥漫性充血，草莓样舌。

3. 病后 2—3 日出现麻疹样、猩红热样皮疹，7 日内消退，皮疹可发生于面部，四肢及躯干部，可复发，无水泡、结痂和出血。

4. 于第 4—5 日四肢出现弥漫性硬性水肿，约有 50% 患者的手掌及脚掌潮红，指甲上可有横沟。

5. 心脏扩大，心肌炎，心音减弱，心前区可闻及舒张期或收缩期杂音和奔马律。心电图示 P-R 间期延长，低电压，ST 段上移，低深 Q 波等。冠状动脉造影可见 20—40% 的病例有冠状动脉瘤和冠状动脉闭塞。

6. 其他可见有颈部淋巴结肿大，压痛。约 33% 的病例有一过性腹泻，关节炎，偶见咳嗽、黄疸及无菌性脑膜炎。

7. 实验室检查：白细胞增多及核左移，嗜酸细胞增多。红细胞及血红蛋白轻度减少，血小板增多。抗链"O"阴性，血沉增高，α_2—球蛋白增加，血清蛋白降低，50% 有 GPT 和 GOT 升高。脑脊液偶有轻度增高，可有蛋白尿。

诊断及鉴别诊断：

1962 年川崎曾提出关于本病的诊断指标可做参考。凡具备 4 项以上的主要症状者（包括发热在内），诊断即可成立。

主要症状：

(1) 发热持续 5 天以上，抗菌素治疗无效。

(2) 急性期手足硬性水肿，恢复期掌跖及指（趾）端有红斑，甲床皮肤移行处有膜样脱皮屑。

（3）出现以躯干部为主的多形性红斑，无水泡及痂皮形成。

（4）双眼一过性球结膜充血。

（5）口唇潮红，草莓舌、口腔、咽部粘膜弥漫性充血。

（6）颈部淋巴结一过性、急性非化脓性肿胀，有触痛。

次要症状：

（1）心动过速；心率不齐；心音低钝；心音分裂；奔马律。ECG 示 P-R、Q-T 间期延长，ST、T 波变化，低电压倾向。

（2）一过性腹泻、呕吐、腹痛。

（3）实验室检查：白细胞增多，核左移。轻度贫血、血沉增快、CRP（+）、ASO 不升高、α_2 球蛋白增加，蛋白尿、沉渣中白细胞增多。

偶见症状：

（1）咳嗽、流涕。

（2）关节疼痛、肿胀。

（3）其他：脑膜刺激症状，CSF 中淋巴细胞及蛋白质增多。

本征须和败血症、猩红热、幼儿结节性多发性动脉炎、风湿热、幼儿型风湿性关节炎、血清病、药物过敏等相鉴别。

治疗：

1. 抗炎、抗过敏药物，如肾上腺皮质激素效果较确切。青链霉素等虽无效，但目前仍未放弃使用。

2. 支持疗法，丙种球蛋白及能量合剂。本征为一自限性疾病，死亡率约占 1—2%。死因多系冠状动脉阻塞。

Murphy-Drachman 综合征

译名：墨—德综合征

别名：①吞咽困难—眼睑下垂—肌营养不良综合征；②眼—咽肌营养不良；③眼—咽部肌肉营养不良综合征；④眼咽部综合征；⑤眼咽综合征（Oculopharyngeal Syndrome）；⑥进行性肌营养不良伴眼睑下垂—吞咽困难综合征。

概要：本病为一种全身骨骼肌进行性家族遗传性营养不良性疾患。通常发病于晚年，病程缓慢，可达数年。少数为散在发病。本征和眼咽—肌肉营养不良综合征不同，后者出生即有症状，并有小脑共济失调。

病因病理：原因不明，呈显性遗传，有人推测由于动眼、舌咽和迷走神经核变性所致，中枢神经系统无病理改变。

眼部特征：晚年可发生进行性上睑下垂，偶见眼外肌无力或麻痹，眼球运动受限。且常在吞咽困难后数月或数年出现。

全身特征：

1. 进行性吞咽困难，（吞咽试验显示病变主要累及咽部，咽下部和食道上$\frac{1}{3}$段）。咽喉粘膜感觉减退，咽反射不敏感或消失，声音嘶哑。

2. 全身骨骼肌营养不良，可有肢带肌（Limb-girdle）萎缩和无力，呈翼状肩和“鸭步”活动不便，腱反射消失。

3. 面部肌肉常被累及，面肌、咀嚼肌、颈部肌肉软弱无力。

治疗：对症处理，无特殊疗法，病程为慢性进行性。

Myasthenia Gravis Oculars External Myopathy

译名：重症肌无力眼外肌病

别名：眼肌无力症

概要：本征主要特点是提上睑肌受累，只限于眼肌发病；不伴有全身肌无力症状。可发生于任何年龄，20～30 岁多见，男女比例为 1∶2。

病因病理：病因尚不十分明确，有人认为是一种自身免疫性疾病。因神经肌肉连结部发

生障碍，首先累及提上睑肌，继而出现上睑下垂，复视及眼球运动障碍。病理学检查，肌肉中有大量淋巴细胞浸润，有抗横纹肌组织的抗体存在。

眼部特征：

1. 上睑下垂，症状波动，疲劳时加重，晨起症状轻，午后加重。持续向上方注视时，上睑逐渐下垂。但内眼肌不受累。

2. 注射抗胆碱脂酶剂（如新斯的明）后，症状迅速消失，但药物作用消失后症状可重新出现。

全身特征：无特殊表现。

治疗：对症治疗。

Naegeli 综合征

译名：勒吉里综合征

别名：①黑色素细胞痣综合征；②黑色素痣综合征；③多汗—皮肤色素沉着—毛囊角化—牙釉质发育不良综合征；④色素细胞痣综合征；⑤网状色素性皮肤病变；⑥France-Schetti-Jodassohn 综合征。

概要：1927 年 Naegeli 报道本病，主要特征为皮肤呈网状色素性沉着掌、跖角化症，牙齿异常及眼部病变，常在 2—3 岁时发病，无性别差异。

病因病理：原因未明，常染色体显性遗传。

眼部特征：斜视，眼球震颤，先天性白内障，原始玻璃体残存，脉络膜缺损，视乳头炎，视神经萎缩。

全身特征：

1. 皮肤呈细网状色素沉着变化，可波及全身，但无任何炎性病变。

2. 通常有掌趾角化症，秃发。

3. 牙齿异常，牙齿颊侧有黄色斑点。

4. 由于汗腺功能低下，使体温调节紊乱。

治疗：无特殊疗法。

Nelson 综合征

译名：内尔桑综合征

别名：①反馈性垂体腺瘤综合征；②肾上腺切除后嫌色细胞瘤综合征。

概要：1958 年 Nelson 首报一例 Cushing 综合征患者切除双侧肾后，出现皮肤色素，过度沉着伴有垂体肿瘤的病例，Nelson 指出发生本征须有下列条件：（1）必须曾患过 Cushing 综合征（两侧肾上腺皮质增生型）。（2）曾做过肾上腺摘除术；（3）垂体有肿瘤；（4）已证实垂体肿瘤分泌 ACTH 与 MSH。1962 年 Liddle 将本征命名为 Nelson 综合征。发病时间为肾上腺切除术后三周到 5 年之间。

病因病理：由于肾上腺增生手术切除后，血中的皮质激素水平骤然下降，减弱了对垂体的负反馈机制，使垂体瘤得以发展（可出现局部压迫症状），并大量分泌 ACTH。

眼部特征：进行性视力减退，视野异常（部分缺损、颞侧偏盲、同侧偏盲、一侧全盲等），上睑下垂，眼肌麻痹。

全身特征：

1. 皮肤和粘膜色素沉着，以手术疤痕及皮肤皱纹处为著，原有的雀斑，母斑的色素变深。色素沉着不能被皮质激素所减轻。

2. 头痛，面部感觉障碍，尿崩症，性功能减退垂体出血等。

3. 血中 ACTH 量明显增加，β-MSH 值明显增多。

4. 颅骨 X 线和 CT 检查，发现蝶鞍扩大，骨质破坏等征象。

治疗：垂体放射治疗或手术切除，经治后临床征象可得到改善。

Neomatode Ophthalmia 综合征

别名：①眼部线虫综合征；②眼线虫病；③内脏爬行幼虫综合征。

概要：本征主要特点是慢性嗜酸性细胞增多，肝脾肿大及眼部病变。

病因病理：Toxocara Canis 及 Tosocara Catti 线虫侵入儿童内脏及眼部所引起，有猫、狗动物接触史。

眼部特征：瞳孔可见白色反光（假性胶质瘤），并发性白内障，色素膜炎，玻璃体混浊并可见大的浮游物，周边部和后极部视网膜炎，脉络膜视网膜炎及视网膜脱离。

全身特征：

1. 咳嗽、哮喘，肺部浸润，肝脾肿大，食欲不振。

2. 偶见有神经系统受侵犯的症状。

3. 中度到重度的嗜酸性细胞增多，高球蛋白血症。

4. 血清学检查及活体病理检查有助于诊断。

治疗：对症治疗。如幼虫位于前房或结膜下可手术取出，如位于玻璃体，可行玻璃体切割术。

Nerve Behcet 综合征

译名：神经白塞综合征

别名：神经白塞病

概要：主要特征为口腔粘膜阿弗他溃疡，眼葡萄膜炎和外阴部痛性溃疡的白塞综合征，合并神经系统的损害。

病因病理：由于自身免疫性的血管炎所致的多系统的疾病，其抗原多为细菌和病毒。病理学检查提示小血管周围淋巴细胞和浆细胞浸润，软化坏死。神经系统的损害是脱髓鞘，胶质增生，主要以中脑和桥脑的腹侧面为主。

眼部特征：

1. 常为眼部先发病，表现为急性前房积脓性虹膜睫状体炎，色素膜炎常反复发作，多次发作后视力严重减退。

2. 少数病例可累及视网膜、视神经。可有视网膜静脉周围炎，视网膜血管栓塞。

3. 眼球震颤。

全身特征：

1. 发病前可有全身倦怠发热、咽痛，突出表现为口腔粘膜溃疡，呈浅在性阿弗他溃疡。阴部溃疡多发生在阴囊、阴茎、阴唇及阴道。女阴溃疡较男性严重。

2. 神经系统损害，出现交叉性瘫痪、截瘫或脊髓半侧损害的症状，小脑性共济失调，及周围神经受损的表现。

3. 脑膜刺激症状：发热，头痛，恶心，喷射性呕吐，颈项强直，表情淡漠，幻觉，妄想，智力减退。严重者可出现颅内压增高的表现。

4. 实验室检查：T 淋巴细胞增高，B 淋巴细胞降低，血沉加快，C 反应蛋白阳性，脑脊液压力增高，白细胞数增加，蛋白增加，脑电图异常，CT 扫描可见大脑萎缩、脑室扩大，脑干萎缩。

治疗：目前多主张大剂量应用肾上腺皮质激素，早期足量应用对神经症状效果明显。不能控制症状者可用免疫抑制剂。眼部对症治疗。

Nicolau Ⅰ 综合征

别名：①治疗意外性栓塞综合征；②意外栓塞综合征；③Nicolau-Hoigne 综合征。

概要：本征较常见于儿童，主要特征是视力突然丧失；腹部突然疼痛及休克表现。

病因病理：药物意外地注入动脉而引起的栓塞性疾病。Nicolau 最初的报道是肌肉注射铋剂后引起本病，以后，注射四环素、青霉素也有发生。病理变化随受累动脉的部位而异。

眼部特征：视力丧失（取决于视网膜动脉受损程度），根据栓子在视网膜的部位，出现相应的视野改变。视网膜动脉栓塞症状。

全身特征：

1. 心动过速，面色苍白，耳鸣、发绀、周围性水肿，四肢及腹部突然疼痛，动脉性低血压。

2. 轻度瘫痪，麻痹，嗜睡，运动性兴奋。

治疗：对症处理，立即给予扩血管治疗，抢救及时可保留一定视力。严重病例可致死亡。

Nieden 综合征

译名：尼德恩综合征

别名：全身性毛细血管扩张—白内障综合征。(General blood capillarectasia-cataract Syndrome)

概要：1887 年 Nieden 报道本征，主要特点为全身性毛细血管扩张合并青年性白内障，Terrin 报告一例 6 岁儿童，其他文献记载为 30—40 岁发病。

病因病理：病因不明，Petersen 报道为家族性发病，提示可能与遗传因素有关。

眼部特征：双侧性白内障为其特点，白内障可为皮质混浊，也可为全部混浊，可伴有虹膜基质缺损，瞳孔变形，青光眼，眉毛稀少等。

全身特征：

1. 面部、前臂和手有多发的广泛性毛细血管扩张，颈部可有网状色素沉着，皮肤变厚或萎缩。

2. 有心脏扩大、主动脉狭窄、先天性心瓣膜缺陷及其他心血管疾患。

治疗：对白内障可行白内障囊外摘除、人工晶体植入术，心脏病可由心内、外科治疗。

Nielsen 综合征

译名：尼尔森综合征

别名：①疲惫精神病综合征（Exhaustive Psychosis Syndrome）；②神经肌肉衰竭综合征（Neuromuscular exhaustion Syndrome）；③神经肌肉耗竭综合征；④精神耗竭综合征；⑤衰竭性精神病。

概要：主要特征为身体疲惫，肌肉颤搐，极度无力及谵妄。

病因病理：可能由于劳累过度引起的代谢障碍；各种全身疾病；如慢性感染，产后及手术后合并极度疲劳及紧张都可致发本征；类似情况也常见于长期处于精神紧张环境中，如长久搏斗及生活在战争环境中。

眼部特征：眼外肌麻痹，复视。

全身特征：

1. 全身极度衰弱，体力耗竭，特别是过度活动肌群明显疼痛，压痛，以后出现抽搐及肌肉痛性痉挛，最后可发生松弛和萎缩。

2. 注意力不集中，烦躁不安，抑郁和焦虑，急性期腱反射减退或消失，以后腱反射可恢复正常。有的病例精神欣快变为忧郁不安，甚至谵妄。

3. 脑脊液正常，甲状腺功能和肌电图检查对诊断有一定帮助。

治疗：对症处理，缓慢部分恢复活动力，但很少有完全恢复者，肌肉紧张恢复后可出现其他临床症状加重。

Niemann-Pick 综合征

译名：尼曼—匹克综合征

别名：①神经鞘磷脂网状内皮组织增生症综合征；②神经鞘磷脂沉积病；③神经鞘磷脂代谢缺陷；④神经鞘磷脂性网状内皮细胞病；⑤神经鞘磷脂—固醇类脂沉积病；⑥类脂质组织细胞增多症；⑦类脂质代谢障碍性网状内皮细胞增多症；⑧磷脂胆硷脑酰胺沉积病；⑨磷脂细胞内蓄积症；⑩含神经磷脂网状内皮细胞增多病；⑪Niemann-Pick（尼—匹）病。

概要：1914 年 Niemann 首报本病，1922

年 pick 又作了详细叙述。为一种少见的代谢性疾病·病程进展迅速，肝、脾、脑及视网膜首先受累。多见于犹太儿童，女多于男。

病因病理：常染色体隐性遗传，具有不同表现型。由于中枢神经系统神经节细胞磷脂代谢障碍及变性，脂质沉积于整个网状内皮系统和实质组织所致。病理检查可见脑、肝、脾、肺、骨髓、淋巴结及血管内皮的实质细胞内都有典型的泡沫状细胞浸润。视网膜内颗粒层和内网状层水肿，黄斑区有明显水肿，其节细胞内有浓密的类脂质沉积及大量神经胶质细胞增殖，影响了视网膜的透明度，从而使黄斑部樱桃红点周围出现白色区。锥体、杆体细胞正常，视神经髓鞘消失，视神经有胶质细胞浸润及颗粒状变性。脉络膜散在出现泡沫状细胞。

眼部特征：视力减退但不至全盲。眼底黄斑部有樱桃红斑点（60%），周围被一个白色区域所包绕，与 Tay-sachs 综合征有相似之处。此樱桃红点在本征Ⅰ型中常见，Ⅲ型偶见，Ⅱ、Ⅳ、Ⅴ型不存在。进行性视神经萎缩，可能伴视网膜病变。

全身特征：

1. 智力低下，痴呆，发育迟缓，生长障碍，四肢消瘦，惊厥，发热，痉挛性麻木，癫痫发作，肌张力减低或肌强直。

2. 耳聋，口腔粘膜有黑点。

3. 肝脾肿大，腹部增大，淋巴结肿大且质硬。

4. 长骨和颅骨可有骨质稀疏。

5. 皮肤有棕色素，呈蓝棕色斑，皮下脂肪消失，极少有黄色瘤。

6. 低色素性贫血，血胆固醇水平增高，磷脂含量正常，血中见嗜碱性网状细胞，白细胞内空泡形成。

根据发病年龄和临床上有无神经系统症状，可分为五型：

Ⅰ型（急性神经元型或快速发展的婴儿型）：通常于生后数月出现肝脾进行性肿大，体格和精神发育迟缓，软弱，肌力减退，腱反射消失，耳聋，失明。黄斑部常有樱桃红点。多在4—5岁前死于呼吸道感染。

Ⅱ型（慢性非神经元型也称良性型）：肝脾肿大，无中枢神经系统症状，智能正常，无黄斑部病变。

Ⅲ型（慢性神经元型）：起病年龄稍大，表现为肝脾中度肿大，行为异常和智力减退，癫痫大发作，偶有黄斑部樱桃红点。常于3—16岁死亡。

Ⅳ型（新斯科舍人型）：又称 Crocker-Farber 综合征。慢性起病，肝脾肿大，儿童早期或中期发生中枢神经系统症状，但绝无樱桃红点。多在12—20岁死亡。

Ⅴ型（成人非神经元病型）：少数病例可达成年期而无神经系统表现，肝脾中度肿大，骨髓有泡沫细胞。

治疗：对症处理。

Nonne-Milroy-Meige 综合征

译名：努—米—梅综合征

别名：①慢性遗传性下肢淋巴性水肿；②先天性橡皮病；③家族性淋巴水肿；④家族性下肢浮肿；⑤遗传性营养性淋巴水肿；⑥Meige 综合征；⑦Milroy 综合征；⑧Milroy-Meige-Nonne 综合征。

概要：好发于女性，慢性病程。于出生后或婴儿早期即出现，但也可迟至青春期后发病。

病因病理：原因不明，系先天性家族性疾病。有报道为常染色体显性遗传。可能与淋巴管发育不全或营养不良、淋巴管收缩能力缺陷或发生阻塞有关。病理检查皮下组织呈海绵状，血管壁纤维化并增厚，部分脂肪组织被淋巴间隙所代替。

眼部特征：先天性睑内翻或外翻，上睑下垂，眼睑色素沉着，双行睫，结膜淋巴性水肿，内斜视。

全身特征：

1. 早期单侧或双侧下肢凹陷性水肿，腿部抬高后水肿可消退。

2. 皮肤光滑坚实，后期水肿部较硬，皮肤粗糙，下肢抬高后水肿无减轻，肿胀部皮肤可有色素沉着。罕有发生淋巴肉瘤。

治疗：对症治疗，早期下肢抬高，晚期可行 Kondoleon 手术以减轻症状。

Noonan 综合征

译名：努南综合征

别名：①假性 Turner 综合征；②类 Turner 综合征。

概要：1968 年 Noonan 报道本病，主要特征为身材矮小，智力低下及精神发育不全。

病因病理：病因不清，呈性连环显性遗传或多因子遗传。

眼科特征：两眼分离过远，睑裂斜向外下方，内眦赘皮，单侧或双侧上睑下垂，眼球突出，眼球震颤。高度近视，斜视，弱视，圆锥角膜，上睑有肉样瘤状物。

全身特征：

1. 智力低下，生长发育障碍，身材矮小，面部畸形，低位耳。

2. 男性生殖器，不分化或缺如，隐睾，女性可有原发性闭经。

3. 先天性心脏畸形，如肺动脉瓣或主动脉瓣狭窄等。

4. 胸部畸形，鸡胸，颈蹼，脊柱畸形，肘外翻，指（趾）异常，妇女多毛症。

治疗：对症治疗。

Norman-Wood 综合征

译名：诺一屋综合征

别名：先天性家族性黑矇性痴呆（Congenital amaurotic idiotica familiaris）。

概要：极罕见。出生后即已显现，可认为是婴儿型的早熟型。临床表现可参阅本书婴儿型。

Norrie 综合征

译名：诺里综合征

别名：①遗传性眼球萎缩综合征；②双侧性视网膜假性肿瘤综合征；③先天性眼球萎缩；④智力发育不全一小眼球综合征；⑤胎儿虹膜炎综合征；⑥Andersen-Warburg 综合征；⑦Whitnall-Norman 综合征

概要：1927 年 Norrie 介绍本病，主要特征为智能低下，耳聋及小眼球，因晶状体视网膜等多发畸形，使眼球呈假性囊肿样。出生 8 天至 60 岁均可发生，仅见于男性。

病因病理：不清，伴性隐性遗传。

眼部特征：

1. 双侧眼球小、失明。

2. 虹膜炎、虹膜粘连萎缩、前房深浅不均，瞳孔光反应消失。

3. 婴儿时角膜可清晰，儿童时逐渐混浊，早期仅见晶体轻度混浊，晶体后部灰黄色团块状物，逐渐发展成白内障。玻璃体灰黄色条块状混浊，或伴有新生血管。

4. 视神经、视交叉和视束均可有萎缩，眼球呈进行性萎缩，最终可致盲。

5. 视网膜先天发育畸形，少数病例有视网膜前增殖，脉络膜、视网膜假性肿瘤。

全身特征：

1. 智力迟钝（从低能到白痴），精神障碍，大脑发育不全，儿童占 50%。

2. 约 1/3 病例有不同程度耳聋，并呈进行性发展。

3. 癫痫、脑电图异常。

治疗：无特殊疗法，预后不良。

Nothnagel 综合征

译名：诺特纳格耳综合征

别名：①眼肌麻痹一小脑性共济失调综合

征；②中脑四叠体综合征。

概要：1879 年 Nothnagel 报道本病，为眼外肌麻痹与小脑性共济运动失调为主要特征的一组病征。

病因病理：因小脑上脚红核及眼球运动纤维受损所致。病理学检查：松果体肿瘤，小脑蚓部和四叠体肿瘤或血管性病变，中脑损害同时眼神经核受侵及。

眼部特征：同侧动眼神经麻痹，眼球运动障碍，向上注视麻痹最常见，可同时伴有眼内肌和眼外肌不同程度的麻痹。

全身特征：可有小脑性共济失调，对侧面肌和上、下肢震颤。舞蹈病样或手足徐动样运动。

鉴别诊断：须与下列疾病相鉴别：

1. Benedikt 综合征，该征实质是红核受累，所引起同侧动眼神经麻痹，瞳孔散大及对侧上、下肢运动障碍，不出现锥体束受损症状，如腱反射亢进和病理反射等。

2. Weber 综合征（动眼神经麻痹综合征）其特征是同侧动眼神经麻痹和对侧肢体偏瘫，多饮、多尿等（详见本书有关章节）。

治疗：如系脑肿瘤引起者，主要为神经外科手术治疗，眼科无特殊治疗，本病预后不良。

Ocular Ischemia 综合征

译名：眼缺血综合征

概要：1965 年 Knox 首先报告，主要特征为一过性黑朦及眼部缺血性病变。

病因病理：主要由于血管性疾患、血流障碍或血粘度增高疾患导致慢性眼动脉供血不足所致。

眼部特征：

1. 视力显著下降，一过性黑朦，角膜水肿，虹膜萎缩及新生血管形成，视网膜水肿，出血，视网膜小动脉狭窄及中央动脉阻塞。可并发新生血管性青光眼。

2. ERG 检查见 a 波、b 波均明显下降。

全身特征：

1. 颈动脉疾患，颈总动脉或颈内动脉粥样硬化。

2. 结节性多发性动脉炎，红细胞增多症，无脉症等。

治疗：病因治疗，如继发性青光眼，可采用降眼压药物及手术治疗。

Oculo-Cerebellar-Tegmental 综合征

译名：眼—小脑—被盖综合征

概要：本征主要特点为突然偏瘫及眼球运动麻痹。老年发病。

病因病理：由中脑血管病变引起，伴有大脑脚盖软化。

眼部特征：眼球运动麻痹（前核间眼肌麻痹）。

全身特征：突然发生暂时性偏瘫，并能迅速恢复，伴有双侧小脑症状。

治疗：无特殊疗法，多可迅速恢复。

Oguchis 病

译名：小口氏病

别名：①静止性夜盲综合征；②夜盲综合征；③先天性夜盲症；④先天性停止性夜盲症；⑤先天性夜盲兼眼底灰白变色症；⑥眼底变色夜盲症。

概要：1907 年日本眼科小口忠太首先报道两例，主要发生于日本人，其他国家亦有报告。1953 年我国关冠武首报本病，至今报告 6 例，一般从幼儿即已发现，主要特点是先天性静止性夜盲及水尾氏现象（由日本眼科医师水尾（Mizuo）描述故而命名）。

病因病理：先天性遗传性疾病，呈常染色体隐性遗传，双亲为血族联姻史者占 60%左右。病理检查，视网膜形态奇特，锥体细胞极

多，而杆体细胞外节内的视紫红质蓄积非常缓慢，在视乳头颞侧大片区域内几乎没有杆状细胞。在锥体细胞层与色素上皮间有一层类似变性物质的融合结构，其中含有许多的色素颗粒。在色素上皮中，色素聚积于细胞内端，而其基底部分则含有多量类脂物质。

眼部特征：

1. 视力多正常或稍差，但有夜盲，色觉正常，视野在明室内正常，暗室内呈向心性缩小，暗适应迟缓，在暗室中停留数小时后暗视力开始逐渐恢复。

2. 眼底表现极为特殊，后极部呈光亮不均匀的黄灰白色、金黄色、淡褐色或黑灰色区，其周界不清，有时整个眼底均显灰白色，偶有稍带黄色。视网膜血管非常清晰，血管一侧镶有发亮的白边，另一侧则显出暗影，颇似挂雪的树枝，小口氏称之为霜降状，视网膜周边部有杂乱散在的暗色斑点，黄斑部呈黄白色，暗黑色或鲜红色等，视网膜反光强。视乳头正常或稍充血。水尾（Mizno）现象是本病的特征，即在暗室内停留约2～3小时后（短者30分钟，最长可达24小时），眼底白色逐渐褪去，而为桔红色所代替，与正常眼底无异。回到明处后，再过30～40分钟，眼底又恢复原来的灰白色。此种现象并非所有病例均有，部分病例观察不到或不明显。一般水尾现象应与光觉并行，即水尾现象出现时光觉应恢复接近至正常状态。

3. ERG检查见长时间暗适应后第一次光刺激可见到b波，但第二次光刺激时b波即可消失。此种反应为本病特征，有诊断价值。

4. 本病还可合并色素变性，近视、白内障。

全身特征：一般可有智力缺陷。

治疗：无特殊疗法，可试用维生素A。

附一 Oguchis（小口氏）病Ⅰ型：

为先天性静止性夜盲，眼底呈灰白色或黄白色调，视网膜反光强，可见视网膜血管有暗影，经过一定时间的暗适应后，眼底恢复至正常，同时又出现第二期暗适应机能，光觉明显增进

附二 Oguchis（小口氏）病Ⅱ型

此型类似Ⅰ型的眼底表现，有先天性静止性夜盲，水尾现象不明显，第二期暗适应机能缺如

附三 Oguchis（小口氏）病Ⅲ型

此型有轻度的Ⅰ型眼底表现，先天性静止性夜盲，但无第三期水尾现象及第三期暗适应机能。

Ollier 综合征

译名：奥利矣综合征

别名：①多发性内生软骨瘤综合征；②多发性内生软骨瘤病；③内生软骨瘤病；④内生软骨瘤综合征；⑤软骨发育障碍。

概要：1900年Ollier报告本病，主要特征为内生软骨瘤，骨骼变形及身体多部位的畸形。

病因病理：病因未明，非遗传性疾病，由于骨骼生长末端钙化（骺板不能进行正常的骨骺生长），内生软骨瘤扩展造成骨畸形。

眼部特征：

1. 眶骨和泪骨的变形，常使泪道窄细，易并发泪道不通，视神经孔和眶上裂狭窄，造成眼肌麻痹，出现斜视。

2. 视神经受压，出现继发视神经萎缩，亦有视网膜色素变性的报道。

全身特征：

1. 多为单侧发病，表现为手、足、股骨、腓骨、骨盆和颅骨的各种功能障碍，关节畸形，髋内外翻及面部不对称，脊柱侧凸，易骨折。

2. 由于单侧骨受累，常是一腿变短而致跛行，这种内生软骨瘤有发展为软骨肉瘤的可能性，一般在成年后内生软骨瘤可停止生长，但有终生生长者。

3. X 线检查可见骨骼有透亮斑块，或碎片嵌入干骺端。

治疗：对早期视神经萎缩者，可施行视神经减压手术，身体其他部位的畸形可行畸形矫正手术。

Ophthalmic Anterior Segment Ischemic 综合征

译名：眼前节缺血综合征

概要：早在 1874 年 Schmid 就描述过眼前节缺血的症状，1943 年有人提出同时断两条以上的直肌易引起眼前段缺血，1955 年学者们又发现在行视网膜脱离手术时，如在睫状后长动脉走行的部位电凝，就会出现眼前节的缺血症状。进入 20 世纪 80 年代以后，Wilcox 利用放射性核素标记碳化塑粒微粒栓塞法，对不同的睫状前动脉进行了较为细致的研究。总之，近年来本征已被越来越多的学者和临床医师所认识。

病因病理：本病可由多种原因引起：(1) 血管疾病，如结节性多发性动脉炎、巨细胞动脉炎，粥样硬化，无脉症；(2) 血液粘稠度增高性疾病，如红细胞增多症；(3) 血流障碍，如颈动脉海绵状窦瘘；(4) 眼科手术因素：直肌离断太多，视网膜脱离手术中的电凝、巩膜环扎术；(5) 一些眼部顿伤及青光眼等。

眼部特征：

1. 眼部疼痛是最常见的症状，疼痛一般较剧烈，呈持续状疼痛，视力多有下降。

2. 角膜水肿是最常见的体征，一般为轻度水肿，重症者可有上皮糜烂，实质内皮都可水肿，后弹力膜出现皱褶，房水混浊，眼压下降，甚至发生眼球萎缩。虹膜基质水肿，晚期表现为广泛周边部前粘连和扇形萎缩，晶状体混浊或出现水泡及水隙。

全身特征：有全身性疾病者常有一过性发作性缺血和脑血管意外，各疾病又有独特的临床表现。

治疗：

1. 积极治疗全身病，如为视网膜脱离环扎术后而发生本病，应及时放松环扎带，并吸氧、皮质类固醇激素治疗。

2. 复方樟柳碱 I 毫克，球后或颞浅动脉旁注射，一日一次，一次一毫升。

Ophthalmic Short Circuit 综合征

译名：红眼短路综合征

别名：低流量颈动脉—海绵窦瘘 (low flow carotic arteria cavernous sinus shunt)。

概要：本征是近十年来才被认识的一种疾病，过去多被误诊为眼内假性肿瘤、Graves 病眼部病变、结膜炎、巩膜炎、青光眼等。本病以原因不明的“红眼”为特征，主要表现在眼球表面血管怒张、轻度和中度眼球突出，开角型青光眼等，是低流量颈动脉～海绵窦瘘所致。

病因病理：病因一般分为三大类：(1) 外伤性：颈内动脉在海绵窦内的分枝管壁很薄，轻度头部外伤就可造成小血管与海绵窦交通，高流瘘较多见。而本征的低流瘘则少见。(2)

自发性：颈内动脉及其分枝或颈外动脉的硬化，动脉瘤或其他动脉壁疾患，自发形成裂隙或破裂，动脉血经裂隙流入海绵窦引起眼征，这是本征最常见的病因。(3) 先天性：先天性海绵窦动静脉瘘有两种，一是先天性的动静脉交通，经海绵窦引流，二是血管壁先天性薄弱破裂所致，后者是常见原因。

眼部特征：

1. 红眼和眼球表面血管怒张，为最常见的临床现象，也是患者必有的主诉。红眼的发生是逐渐的，从发现到高峰约为 2～4 周，红眼是眼球表面血管扩张所致。血管高度纡曲扩张，色鲜红，这是由于血管内充满动脉血液的缘故，血管以角膜为中心呈放射状，数月之后血管开始缩小，最后只遗留近角膜缘的血管扩张，这种特殊的血管变化有助于诊断。

2. 眼球表面静脉压升高，当海绵窦与动脉交通时，动脉压经海绵窦、眼上下静脉传递至眼球表面静脉，使这些血管内的压力升高。

3. 巩膜静脉窦充血，房角镜检查可见前房角开放，巩膜静脉窦增宽。

4. 眼内压增高，本征与高流量颈动脉—海绵窦瘘引起的青光眼有所不同，前者为开角型，眼内压轻中度升高，而后者则多引起闭角型青光眼。

5. 眼球突出（为常见体征），一般为轻、中度突出，无搏动和杂音，突出方向为轴性。眼球突出是由于眶内静脉扩张瘀血所致。

6. 眼外肌麻痹及复视：约有 40%病人有复视，眼外肌麻痹往往是部分性的，以外展神经不全麻痹为最多，动眼神经、滑车神经麻痹也可见到。

7. 眼底改变：视网膜静脉回流受阻，可引起视乳头充血，视网膜静脉纡曲，视网膜出血，重症者可引起视乳头水肿。

8. 视力下降：一般多由于视网膜出血，青光眼和脉络膜脱离所引起。视网膜出血引起的视力障碍是可逆的，青光眼引起的视神经损害导致的视力下降是永久性的。

9. 体位改变：如低头位，眼球突出加重。

全身特征：

1. 约有 20%病人诉说有头痛，疼痛部位多限于患侧的额部和眶部，这是由于扩张的血管压迫脑膜痛觉神经引起的。

2. 超声波检查可见眼上静脉扩张、静脉血倒流、眶内软组织结构肿胀，CT 扫描可发现动静脉瘘和动静脉畸形。选择性动脉造影可明确显示小动脉和海绵窦之间的交通。

治疗：本征预后良好，约有一半病例可自然痊愈。另外一半患者多可维持正常生活，除青光眼须积极治疗外，其他病例均可观察。如需要治疗者，可行血管数字检影，进行血管栓塞术，眼眶减压术治疗。青光眼的治疗比较困难，这种青光眼对各种治疗反应均不敏感，滤过性手术成功率也很低。

Ophthalmodynia Hypertonica 综合征

译名：高张性眼痛综合征

别名：俯位性眼痛综合征

概要：患闭角型青光眼，可由于激发试验和长时间俯卧位引致本征（夜间睡眠时出现类似的眼痛也可用此来解释）。

病因病理：由于青光眼激发试验、低头或长久俯卧位等因素引起闭角型青光眼急性发作，有人认为此现象是由于晶状体重力作用而发生瞳孔阻滞，进而可由晶状体—虹膜隔向前移位而导致房角阻滞。

眼部特征：眼红，眼痛，虹视，视力下降。

全身特征：头痛，恶心，严重者可有呕吐。

治疗：按青光眼治疗。

Ophthalmoplegic-Migraine 综合征

译名：眼肌麻痹性偏头痛综合征

别名：眼—偏头痛综合征。

概要：本征多见于青年，主要特点为暂时性单侧疼痛性眼肌麻痹和偏头痛，但少数病例也可发生持久性损害。

病因病理：单侧大脑容量增加即能发生同侧颞叶海马钩回疝，通过小脑幕切迹，而发生本综合征。血管性紊乱，颅内动脉瘤或肿瘤，海绵窦特异性或非特异性炎症，蝶窦粘液囊肿等均可引起。

眼部特征：

1. 单侧眶上或眶后剧烈疼痛，上睑下垂，羞明，流泪，同侧眼球运动暂时性部分或完全性麻痹（第Ⅲ颅神经麻痹所致）。全眼肌麻痹罕见，偶见于外展运动受限。以上症状可双眼或交替性发作。

2. 瞳孔不等大（偶见），但反应正常，视乳头水肿（可能为双侧），视网膜出血。

全身特征：

1. 偏头痛可先于眼肌麻痹出现，常可复发，但不是所有的病人都有此症状。疼痛发作时可有恶心呕吐，偏头痛好转后，眼球运动障碍反而加重。

2. 嗅觉减退，健侧面部痛觉减低，眩晕。

3. 血管造影可显示眼上静脉和海绵窦不全或完全阻塞，椎动脉造影可见基底动脉小脑段和大脑中动脉有节段性收缩。

治疗：主要为病因治疗。

Osler-Vaquez 综合征

译名：欧—瓦综合征

别名：真性红细胞增多症

概要：本征主要特征是红细胞增多症的一种慢性发绀，合并有肝脾肿大。

病因病理：因先天性心脏病，高山病等慢性缺氧者所引起。

眼部特征：视力障碍，结膜下出血，球结膜毛细血管扩张呈暗红色，虹膜脉络膜呈红褐色，葡萄膜小静脉扩张，视乳头充血水肿，边界不清，视网膜静脉栓塞。

全身特征：

1. 皮肤、粘膜出血及瘀血斑。

2. 约有 90%的病例出现肝脾肿大。

3. 偏瘫，失语，感觉异常，眩晕，耳鸣。

4. 指（趾）弯曲。

5. 血红细胞，白细胞及血红蛋白增加，血小板增加，血粘度和整个血容量增加。

治疗：对症治疗。

Ota 综合征

译名：太田综合征

别名：①太田母斑；②眼—上颌—蓝褐色痣；③眼上颌部青褐色痣；④眼—颧部青褐色痣；⑤眼—皮肤黑色素细胞症；⑥真皮黑色素细胞症；⑦黑色素沉着症；⑧褐青色眼颌痣；⑨蓝痣。

概要：1938 年，日本太田（Ota）首先报告本病，1979 年国内眼科李凤鸣曾报告 1 例眼——颧部褐蓝痣合并脉络膜恶性黑瘤。主要特点为先天性单侧的良性眶周区色素沉着，伴有单侧虹膜异色与脉络膜色素沉着，偶有婴儿性青光眼，多为良性，为种族性发病，日本及黑人最多见，男女比例为 1：5。

病因病理：色素沉着多为先天性，与遗传是否有关目前尚不明确。组织学所见，黑色颗粒为完整的结缔组织和上皮纤维覆盖。真皮浅层有细长形黑色素细胞。

眼部特征：

1. 单侧眶周围区，皮肤有棕色及青蓝色的色素沉着（本征特征），侵犯三叉神经第一、第二支分布区，为先天性良性痣，一般不恶化。但在青春期逐渐增大，同侧结膜、巩膜色素沉

着，在睑缘处最为明显。

2. 虹膜异色，视网膜呈青灰色改变，偶见视乳头色素沉着。滤帘可有大量色素沉着。也有继发性青光眼的病例报告。

全身特征：

1. 颞、颊、鼻部、前额皮肤有棕色及青蓝色色素沉着。

2. 骶部常见有蒙古斑出生后即见，常在青春期消失，与Ota痣相似。

3. 皮肤活检可助诊断。

治疗：无特殊疗法，可行整容手术。

Page 综合征

译名：佩奇综合征

别名：①间脑性高血压综合征(Hypertensioe Diencephalic Syndrome)；②高血压性间脑综合征。

概要：1935年Page报道本征。主要特征为高血压，交感及副交感神经刺激症状及体征，多见于青年或中年女性，偶见于男性，发病年龄在18～30岁之间，可为特发性，也可于兴奋激动后发病，一天可发生数次，持续数分钟不等。

病因病理：病因未明，可能与视丘或视丘下紊乱有关，有些颅内肿瘤病例因下丘脑受压迫也可发生本病，其主要病理变化是继发于高血压的血管病变。

眼部特征：显著泪溢，视网膜动脉硬化和高血压眼底改变。

全身特征：

1. 头痛，心动过速，心悸，呼吸减弱或困难，血压不稳定，发作时可增高20～30毫米汞柱，甲状腺轻度增大，偶有低热。

2. 由于兴奋可先出现颜面部、颈部、上胸部，有时是腹部一过性血管运动性充血(皮肤红斑)，其上有小汗珠。

3. 发作时四肢发冷，苍白或黑斑驳状，手麻，头皮紧缩感，手和全身有震颤，对冷耐受力低。

4. 精神性多尿，肠蠕动亢进，月经过多，性欲低下，耳鸣，流涎。

5. 皮下注射0.25毫克组织胺可诱发本病。

治疗：镇静、降血压，严重者行交感神经切除术，术后可停止发作。

Paget 综合征

译名：佩吉特综合征

别名：①畸形性骨外层肥厚综合征；②畸形性骨炎；③先天性高磷酸酯酶血症；④骨皮质肥厚畸形；⑤Pozzi综合征。

概要：一种慢性进行性骨病。1877年Paget报告本病，主要特征为颅骨骨质疏松及肥大，而四肢骨骨皮质增厚为其特征，发病过程中骨质吸收和生成交替进行，同时伴有血管系统变性，40岁以后隐袭发病，一般多见于男性，但女性发病则病情更重。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传，骨代谢障碍，患骨血液循环增加。病理检查：骨质再吸收增加，为骨样基质取代、纤维化及结构紊乱的小梁。

眼部特征：

1. 复视，眼眶变浅可使眼球突出，眼外肌麻痹，泪道狭窄，眼睑和球结膜水肿。

2. 角膜环状混浊，角膜近前弹力层处有棕色色素沉着，白内障。

3. 脉络膜萎缩变性，视乳头水肿，视网膜动脉硬化，色素性视网膜病变，黄斑部病变，视网膜出血及视网膜脱离，偶见视网膜血管样条纹变化。

全身特征：

1. 头颅的畸形发育及颅骨增生压迫颅神经，可发生头痛、面瘫、耳聋、脊髓神经压迫症状，步态不稳，肌无力，但智力正常。

2. 腰背部疼痛，脊柱弯曲及四肢呈弓形，长骨、锁骨弯曲变形，骨关节畸形，病理性骨

折，运动受限。

3. 常同时合并高血压及广泛的动脉硬化，心力衰竭，肾结石。

4. 高磷酸盐血症，高血钙，血清碱性磷酸酶显著升高，高尿钙及尿羟脯氨酸增高。

5. X线检查见部分骨折，颅骨斑纹状与羊毛状阴影，少数病例可见颅骨大片疏松区。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Pancoast 综合征

译名：潘科斯特综合征

别名：①肺尖肿瘤综合征；②肺尖癌综合征；③肺尖—肋骨—椎骨综合征；④肺上沟肿瘤综合征；⑤Hare 综合征；⑥Pancoast-Tobias 综合征。

概要：1924 年 Pancoast 首报本征，并指出本征具有三大特征：(1) 患侧肩至手的剧烈疼痛；(2) 手、腕部的肌肉萎缩；(3) 同侧的 Horner 综合征。1932 年 Pancoast 又补充报告了 4 例，同时将此征命名为肺上沟肿瘤，1946 年 Herbut 总结报告了 151 例。目前人们习惯称本征为 Pancoast 综合征；在欧洲较普遍称其为“肺上沟肿瘤”病。本征主要特点为肩部剧烈的放射性疼痛，上肢麻木及患侧 Horner 综合征。

病因病理：原发性支气管癌为最常见的致病原因。其他原发或继发肿瘤，局限于胸腔上部或纵隔之上部及肺尖部肿瘤的浸润，压迫也可发生。

眼部特征：由于病变累及交感神经干及神经节，出现 Horner 综合征，即上睑下垂，睑裂小，眼球轻度凹陷，瞳孔缩小。

全身特征：

1. 具有肺尖部或该侧胸膜的恶性肿瘤的一般症状，患侧上肢、肩胛部、腋部具有持续的剧烈的放散性疼痛。

2. 患侧可有手臂感觉异常，知觉麻木，疼痛和轻度瘫痪，久之肌肉（尤以大鱼际）可发生萎缩，患侧常无汗。

3. 患侧出现 Horner 综合征。

4. X 线可证实肺尖部有肿瘤，1—3 肋骨常被浸蚀，最后上胸椎也被侵犯。

治疗：

1. 主要为胸外科手术切除或放射治疗肿瘤。

2. 止痛对症治疗；多死于恶病质或呼吸道衰竭。

Papillon-Leage-Psaume 综合征

译名：帕—莱—泼综合征

别名：①口腔—指—颜面综合征；②口—指—颜面综合征；③口—面—指综合征 I 型；④口面指的骨发育不良综合征 I 型；⑤Grop 综合征；⑥Golin 综合征；⑦Grob 舌—颜面发育不良。

概要：1954 年 Papillon、Leage、Psaume 三氏首先报告本征，大多见于女性，男性发病可致死亡，主要特征为下颌裂、舌裂及指骨畸形。

病因病理：原因未明，可能为 X 伴性显性遗传，具有不同的外显率。有人提出 6～12 (c) 染色体为部分三体型，对此有人表示怀疑。

眼部特征：双眼眶距增宽，内外眦移位，睑裂斜向外下方，外斜视，眼睑瞬目频繁。

全身特征：

1. 中度到重度智力低下，秃发。

2. 舌系带发育畸形致下颌裂及舌裂，50%的病例牙齿畸形，舌中线有白色错生性斑点。鼻根宽。

3. 并指（趾），多指（趾）和其他畸形。

4. X 线所见，手和足的小管状骨比正常变短和增宽，可有骨质疏松，颅底角增大。

治疗：无特殊疗法，预后不良。

Parinaud 综合征

译名：帕瑞纳德综合征

别名：①核上性垂直运动麻痹综合征；②丘脑下综合征；③垂直运动麻痹；④分散性麻痹；⑤视丘下综合征；⑥四叠体综合征；⑦中脑顶盖综合征；⑧偏斜麻痹综合征；⑨Parinaud 眼肌麻痹综合征。

概要：1899 年 Parinaud 首先报告本病，主要特征为眼球垂直联合运动麻痹，眼球震颤及复视。瞳孔散大，瞳孔移位。

病因病理：引起本征病因较多，如松果体、下丘脑、中脑顶部的肿瘤，外伤及炎症血管性病变，某些病例可累及核部、瞳孔运动径路、前四叠体、后大脑联合、小脑脚、胼胝体、第四脑室及导水管等。

眼部特征：

1. 眼球向上运动麻痹多见，而向上下运动麻痹较少见，向下运动麻痹最少见。

2. 向上运动障碍或向上下运动障碍的同时，也可伴有侧视运动障碍，或伴有集合功能障碍，有时并有瞳孔对光反应消失。

3. 如出现眼球向上运动障碍，瞳孔轻度散大，对光反应消失或迟钝，而调节功能又正常者称之为 Behr 综合征。当眼球向下运动障碍，合并调节与集合功能消失者称之为 Terrien 综合征。

4. 如为动眼神经核的核上病变，同时有核性损害，可出现核性眼外肌麻痹、多视等症状。

5. 部分病例可见上睑下垂，上眼睑退缩，眼裂增宽，退缩性眼球震颤，瞳孔异位，视神经乳头水肿。

全身特征：

1. 双侧性小脑性共济失调。

2. 迷路障碍可导致眩晕。

3. 偶可见运动障碍，由于小脑上脚受累。

治疗：对症治疗。

Parinaud Oculog-landular 综合征

译名：伯瑞纳德眼一腺综合征

别名：①猫抓一眼一腺综合征；②猫抓伤病；③咽结膜炎；④眼腺综合征；⑤腺一咽一结膜炎；⑥腮腺一淋巴结肿大一慢性滤泡增殖性结膜炎综合征；⑦Parinaud 结膜一腺炎综合征；⑧Parinaud 结膜一腺一腮三联综合征；⑨Parinaud 结膜炎。

概要：1855 年 Bell 首先报道本病，1889 年 Parinaud 详细描述本征。本征曾流行于美国，以后陆续在欧洲发现，国内也有流行。1965 年周艾登、张铸报告一例发病前四天曾解剖接种过土拉伦斯菌的小白鼠的病例，可能为动物的血液飞溅入眼所致。本征主要特征为单侧急性滤泡性结膜炎，耳前和腮腺淋巴结肿大及不规则体温升高，潜伏期约 7—10 天，在几周或几个月内可自愈，常见于儿童，预后尚佳。

病因病理：病因不明，可能为变态反应，病毒、梅毒、土拉伦斯菌、孢子丝菌、纤毛菌、球孢子菌、立克次体，类肉瘤病、淋巴肉芽肿等引起，其中纤毛菌最有可能。Verhoeffs 改良 Gran 染色法很易证实这些微生物，近年有人认为系"猫抓病"的一种类型。病理主要为结膜炎症伴有肉芽肿反应，非特异性淋巴结炎。

眼部特征：

1. 常为单眼肉芽型或溃疡型结膜炎，以上下睑结膜及球结膜为主，下穹窿也常受累。开始肉芽多似滤泡半透明，后期混浊，肉芽肿厚 3 毫米，直径 2～6 毫米，主要为淋巴细胞和浆细胞。坏死后变成溃疡，结膜囊内有多量粘液纤维素性分泌物，有伪膜形成。角膜一般不受累，结膜愈合不留瘢痕。

2. 眼睑肿胀、发硬并呈结节状，眼部症状在两月内消失。

全身特征：不规则发热，持续 4～5 天，头

痛，在猫抓过部位有触痛及红色丘疹，周身不适，耳前、颌下淋巴腺肿胀（大多数只侵及一个淋巴结），腮腺肿胀，初期血白细胞增多并有核左移现象，临床可分三期：

Ⅰ. 前驱期：一般3—5天，主要症状有体温升高，全身不适，咽炎，扁桃体炎，耳前及颌下淋巴结肿大，压痛，下眼睑穹窿部局限性滤泡性炎症变化。

Ⅱ. 急性期：5～12天，随着病程进展，眼部症状加剧，眼睑肿胀，结膜充血，下睑结膜广泛的滤泡性炎症变化，体温持续升高，儿童可见结膜表面白色假膜形成，角膜缘浸润，点状角膜炎。

Ⅲ. 恢复期：12～20天，全身症状的改善先于眼部症状的改善，结膜下出血在其他症状消失后仍可存在一段时间方可消失。

治疗：可试用抗生素、抗病毒药物及类固醇皮质激素，本症有自愈倾向，预后良好。

Parker 综合征

译名：帕克综合征

别名：①肾上腺髓质神经母细胞瘤伴眼眶转移综合征；②肾上腺髓质综合征；③肾上腺髓质母细胞瘤；④先天性神经母细胞瘤综合征；⑤恶性肾上腺瘤；⑥交感神经节母细胞瘤；⑦交感神经节母细胞瘤综合征；⑧Abercrombie 综合征；⑨Hutchinson 综合征；⑩Pepper 综合征；⑪Pepper-Hutchinson 综合征；⑫Smith (J) 综合征。

概要：本征主要特点为肾上腺髓质瘤，颈部淋巴结病变及眼球突出。多于4～5岁发病。

病因病理：病因不明，可能为遗传性疾病，但遗传方式未定。通常为恶性程度高的腹膜后肿瘤，不具有分泌儿茶酚胺的功能。肿瘤起自右侧肾上腺髓质的称为Pepper 综合征，转移至肝脏、肠系膜淋巴结及邻近器官，起自左侧肾上腺髓质的称为 Hutchinson 综合征，首先转移至眼眶，其次为长骨、颅骨、肋骨及胸骨等。病理证实大量瘤细胞栓塞、表明瘤细胞随血液播散后转移生长。

眼部特征：单侧眼球突出，眼睑水肿，眼外肌麻痹。视力障碍，结膜下出血，脉络膜转移性肿瘤，视乳头水肿，视神经萎缩。

全身特征：

1. 常有颈部淋巴结肿大，结节性皮下转移，骨转移。偶有纵隔转移，少数病例可触及腹部肿瘤。

2. 巨大肝脾，严重者可超越中线达至左上腹，静脉瘀血，下肢和阴囊肿胀。

3. 进行性贫血，恶病质。

4. 骨痛、甚至发生病理性骨折。

5. 实验室检查，血沉明显增快，血浆蛋白异常，尿中有3—甲基—4羟基杏仁酸。骨髓穿刺可见典型的肿瘤细胞。

6. 核磁共振、CT 扫描、活检等可助诊断。

治疗：对症处理，病因治疗，手术、放疗和化疗。

Parkinson 综合征

译名：帕金森综合征

别名：①震颤麻痹综合征（Skaking Palsy Syndrome）；②肌震颤综合征；③纹状体多巴胺缺乏综合征；④Parkinson 病。

概要：1917年英国的 Parkinson 报告一例具有震颤、肌力低下、姿势异常的病例，并称做震颤麻痹。大约50年后 Charcot 提出本征的主要症状在于肌张力增强，近年随着科学的进展，证实了本征患者基底节和黑质中的多巴胺和高香草酸严重缺乏。故又称"纹状体多巴胺缺乏综合征。"多见于50～60岁左右的中老年人，男多于女。

病因病理：主要由于苍白球与黑质变性所致。引起其变性的原因有嗜睡性脑炎，弥漫性脑动脉硬化，一氧化碳及二硫化碳中毒，基底节肿瘤、外伤等。病理检查可见病灶部位的神经细胞萎缩、脱落，退行性变与不同程度的胶

质增生，可有小出血灶，软化灶以致形成空腔。

眼部特征：

1. 眼睑痉挛及眼睑抽搐，偶见眼睑麻痹，多发生于双侧。上睑下垂，眼球震颤，集合性麻痹，外直肌麻痹，瞳孔对光反应和集合反应迟钝或消失，瞳孔散大或不等大。

2. 偶见有眼球运动危象发生，特点是突发性双眼强直性固定于向上、向下、向一侧或斜向某方向而持续数分钟以致数小时。可以合并严重的眼球疼痛和复视。偶见视乳头水肿及视神经炎。

全身特征：

1. 全身肌张力增强和运动减少（本征特征），从而出现"齿轮状"或"铅管状"强直。四肢和躯干呈中度屈曲姿势，头部前倾，肘、腕、膝关节屈位，手指呈内收状态，运动不便。

2. 面部表情呆滞，很少眨眼而呈"假面具"表情。

3. 运动障碍：随意运动迟缓，跨步很少，步曳行。失去正常的摆手联合动作。

4. 震颤：以肢体远端部分为显著、手指呈搓丸运动，有时见于下颌，频率、辐度和节律均很小，情绪激动时加重，睡眠时消失。

5. 部分患者可有皮肤发红或灼热感，有时多汗，某一肢体的水肿与发绀，唾液分泌过多，流涎等。

治疗：主要为神经内科治疗。当今有采用胎脑移植术而改善症状的报道。

Passow 综合征

别名：①视神经管闭合不全状态综合征；②Bremer 神经管闭合不全综合征；③Bremer 神经管闭合不全现象。

概要：1935 年 Passow 报道本病，主要特征为面神经麻痹，脊柱裂及 Horner 综合征，为家族性遗传性疾病，也可散在发生。

病因病理：系先天性视神经管未闭合所致。

眼部特征：上睑下垂，眼球凹陷，眼球震颤，外展神经麻痹，瞳孔缩小，角膜知觉减退，神经麻痹性角膜炎，虹膜异色，前葡萄膜炎。视乳头水肿，继发性视神经萎缩。

全身特征：

1. 面神经麻痹，半侧面部萎缩。

2. 三叉神经第一支分布区域感觉障碍。

3. 漏斗胸，脊柱裂，脊柱后侧凸，颈肋、四肢畸形。

4. 肌无力。

治疗：对症处理。

Pelizaeus-Merzbacher 综合征

译名：佩一梅综合征

别名：①慢性婴儿型脑硬化症；②家族性中脑叶硬化；③家族性弥散性脑硬化症；④先天性皮质外轴索再生障碍症；⑤先天性皮质外轴突发育不全；⑥皮质外轴索再生障碍症；⑦遗传性脑白质营养不良；⑧弥散性脑硬化症；⑨播散性硬化症；⑩多发性硬化症；⑪嗜苏丹白质营养不良症；⑫染苏丹性脑白质营养不良；⑬Merzbacher-Pelizaeus 慢性型白质营养不良；⑭Pelizaeus-Merzbacher 病。

概要：一种进行性中枢性神经系统疾病。主要特征是小脑畸形头部震颤及眼球震颤，发生于出生后数月的婴儿或儿童，男性罹病，女性病理基因携带者亦可发病（偶见），病程缓慢可持续数年。

病因病理：病因未明，呈隐性遗传，病理见大脑皮质下部白质有弥漫性硬化，小脑及部分脑干广泛脱髓鞘，弥漫性胶质增生，血管周围小量嗜苏丹类脂，视神经脱髓鞘，视网膜神经节细胞减少，神经纤维层变薄，神经轴索消失。

眼部特征：

1. 眼球经常摆动，旋转或垂直性眼球震颤或无节律的游走运动。晚期由于枕叶受损和视神经病变而致视力减退。

2. 视乳头水肿色苍白，视神经萎缩，视网膜色素变性，黄斑中心凹光反射消失，视网膜动脉狭窄。

3. 其他尚可见白内障，瞳孔不等，视野缺损等。

全身特征：

1. 侏儒，小头畸形，智力低下，痴呆，头发稀少。

2. 头部颤动，运动性及意向性震颤，共济失调，舞蹈样动作，徐动症及其他不自主运动，癫痫样发作。

3. 腱反射亢进，巴氏征阳性，肌肉发育障碍，肌张力减退，肌肉痉挛性麻痹。

4. 听力及语言障碍，讷吃，发音不清。

治疗：无特殊疗法，对症处理。

Penfield 综合征

译名：潘费尔特综合征

别名：①间脑自主性癫痫综合征；②间脑性癫痫；③自主性癫痫；④抽搐替代综合征。

概要：本病主要特点是阵发性烦躁不安，癫痫发作及突发性血压升高。多见于男性，常在儿童和青少年发病。

病因病理：为下丘脑功能障碍所致，曾有人指出在丘脑脊核区有一癫痫性放电病灶。部分患者有脑外伤或脑炎病史，Penfield 曾在一尸体解剖中发现第三脑室有一肿瘤。

眼部特征：严重的流泪，偶有眼球突出及瞳孔异常。

全身特征：

1. 头痛，癫痫发作，烦躁不安，多语。神态不清或精神障碍，部分病例有四肢抽搐。

2. 由颈交感神经支配的皮肤毛细血管的突然扩张使面部充血，常有过度激动的状态，心率明显增快，血压升高，颤抖，流涎，出汗，潮式呼吸、气促。

3. 腹痛，部分患者有烦渴。强性大小便，恶心呕吐。

治疗：抗癫痫药物，有指征时可手术治疗。

Perheentupa 综合征

别名：①女性侏儒综合征；②Mulibrey 矮小畸形综合征；③Mulibey 侏儒综合征。

概要：1970 年 Perheentupa 报道本征，为胎儿期进行性生长不良，婴儿出生时可发生窒息或紫绀。眼部具有特征，但无症状。

病因病理：先天性遗传性疾病，可能为常染色体隐性遗传，病理检查见心肌纤维样病变。

眼部特征：弱视，交替性内斜或外斜视，脉络膜毛细血管发育不良（具有诊断意义），Bruch 膜疣，视网膜有淡黄色点状和散在的成簇色素，以近周边部多见，Raitta 和 Perheentupa根据荧光血管造影，认为疣样结节为原发性改变，而色素改变可能系继发性。视野和视网膜电流图正常。

全身特征

1. 侏儒，四肢纤细，纤维性胫骨发育不良，肌张力低下，母斑样痣。

2. 三角脸，前额突出，鼻梁低而宽。

3. 心脏扩大可合并心衰，心包狭窄，肺充血。肝肿大，腹水，颈静脉怒张。

4. 青春期发育迟缓，月经过少，声音小。

5. X 线检查见心包钙质沉着，蝶鞍浅长、脑室异常扩大。

治疗：对症处理，预后不良。

Peter 综合征

译名：佩特综合征

别名：①眼—牙综合征(Oculo-dental Syndrome)；②眼齿综合征；③Rutherford 综合征。

概要：1906 年 Peter 报道本病，主要特征为牙齿稀少，釉质发育不良及眼部异常。

病因病理：常染色体隐性或不规则显性遗传（大部分病例），系角膜中胚层发育不良和

晶状体囊不完全分离所致，

眼部特征：

1. 高度近视，视野缩小，假性眼球突出，大角膜，虹膜前粘连或无虹膜，前房浅。

2. 晶体异位，前极性白内障，继发性青光眼。

3. 视乳头生理凹陷扩大，视神经萎缩，黄斑区色素沉着。

全身特征：牙齿稀而少，小牙，排列异常，牙釉质发育不全。

治疗：无特殊疗法。

Peutz-Jeghers 综合征

译名：普一杰综合征

别名：①皮肤色素沉着—肠息肉综合征；②皮肤粘膜色素沉着—胃肠道多发性息肉综合征③着色斑息肉—消化综合征；④粘膜黑斑—肠息肉综合征；⑤肠息肉综合征；⑥Peutz-Touraine 综合征；⑦Hutchinson-Weber-Peutz 综合征。

概要：1896 年 Hutchinson 曾有过记载，1921 年 Pentz 又详细报道了本病，1949 年 Jegher 等又报道 10 例本病患者，并就其临床特征做更进一步的报道。主要特征为口唇或口唇周围黑色素斑沉着，并伴有消化道的多发性息肉。婴儿即可发病，症状出现于青少年。

病因病理：先天性常染色体显性遗传，有家族发病史。

眼部特征：眼睑缘，睑结膜，睑裂部球结膜，巩膜，角膜和虹膜均可出现斑点状棕色色素沉着，偶见结膜息肉。

全身特征：

1. 口腔粘膜与口唇周围有明显的黑色或咖啡色色素沉着，其形状呈不规则的圆形或椭圆形，于青春期颜色加深。个别病例颜面、手及腹部也有程度不同的色素斑。

2. 肠道息肉多发生于小肠，平素，无特殊的自觉症状，偶有肠出血发生。

3. 息肉可直接或间接地诱发肠套叠，出现腹部剧烈疼痛。

4. X 线检查可见肠道多发性息肉。

治疗：注意观察，手术应慎重。

Pharyngoconjunctival Fever 综合征

译名：咽一结膜热综合征

别名：①急性发热性咽炎；②急性呼吸道病综合征；③非链球菌渗出性咽炎。

概要：1953 年首先流行于美国，1956 年陆续在欧洲发现，我国上海亦有发生，通过水源污染及直接接触传播。本征多见于儿童，双眼同时或先后急性发病。典型者伴有高热、咽炎和非化脓性滤泡性结膜炎，感染后有免疫作用，死亡率可达 5%。

病因病理：不同型的腺病毒引起的呼吸道感染。

眼部特征：多见于单侧急性滤泡性结膜炎，结膜充血，夹膜形成及滤泡形成，以下睑结膜为明显，有时可能融合为横堤状，有水样分泌物，有时伴有角膜上皮下浸润。

全身特征：

1. 发热，倦怠，头痛，肌肉痛，骨和关节疼痛，喉痛，咽部充血，咽后壁有渗出物。

2. 耳痛，中耳炎，耳前淋巴结肿大，颌下和颈淋巴结肿大，质硬，但不像链球菌感染那样疼痛。

3. 幼童可并发脑炎、心肌炎及巨细胞性肺炎，偶有间质性肺炎及皮疹。

4. 血清补体结合试验和病毒及病毒中和试验阳性，可助诊断。

治疗：对症处理，抗病毒药物局部或全身治疗，预后良好。

Pickwickian 综合征

译名：匹克威克综合征

别名：①肥胖呼吸困难嗜睡综合征；②肥

胖性心肺综合征；③肥胖者心脏—呼吸综合征；④肺—脑综合征；⑤心肺—肥胖综合征。

概要：Pickwickian 是英国作家狄更斯在《匹克威克》一书中塑造的一个具有红色容貌，体形肥胖且喜欢睡觉的主人公。1956 年 Burwell 借用这个典故，把具有肥胖、呼吸困难、嗜睡特征的患者，称为 Pickwickian（匹克威克）综合征。

1967 年 Schwart 等人提出该病的大多数患者都有口咽部的实质性或机能性病变，从而影响其夜间睡眠时的正常呼吸，以致日间常出现嗜睡。在 1972 年召开的"嗜睡与周期性呼吸"第一次国际讨论会上，有人认为此征有多种类型，但分类较为困难，有人主张应分为 Pickwickian-Joe 型和 Pickwickian-Burwell 型，也有人主张分为 Pickwickian-Alexander 型、Pickwickian-Aachincloss 型、Pickwickian-Sieker 型，Pickwickian-Gastaut 型等。本征多见于成年，罕见于儿童。

病因病理：本征的根本原因在于高度肥胖，肥胖影响呼吸负荷及心肺功能，长期低氧血症，可出现相对胰岛素分泌过多，有人认为本征的嗜睡实际上是高度困乏的结果。

眼部特征：球结膜血管充血弯曲，视网膜静脉迂曲，伴有出血、渗出及视乳头水肿。

全身特征：

1. 高度肥胖：脂肪的分布呈向心性，易出现行动不便。

2. 呼吸困难，胸廓呼吸运动受限，夜间潮式呼吸。肢端多有紫绀，右心室肥厚，右心衰竭的表现，颈静脉怒张、肝大、腹水、水肿。

3. 嗜睡，常于昼间与人谈话之际，鼾然入睡，但不能长时间安眠，时醒时睡。

4. 智力低下，知觉紊乱，四肢及全身肌肉有抽搐。

5. 肺功能检查示肺泡性换氧不足，二氧化碳潴留，肺总气量和肺活量降低，呼气储备容积减少。

6. 心电图可见电轴右偏，提示前壁缺血的改变。

7. 实验室检查：血红细胞计数增多，红细胞比积升高，血红蛋白升高，CO_2 结合力上升。血气分析可见 PCO_2 和 PO_2 下降。

治疗：无特效疗法，通常是对肥胖、右心衰竭的治疗及预防感染。

Pierre Robin 综合征

译名：皮・罗综合征

别名：①腭裂—舌下垂—小颌综合征；②腭裂—颌小畸形—舌下垂综合征；③吸气性气道阻塞综合征；④下颌退缩综合征；⑤小下颌—舌下垂综合征；⑥Robin 综合征。

概要：1923 年 Pierre Robin 报道本病，主要特征为颌小、腭裂及眼部畸形，生后即出现症状，家族性发病。

病因病理：病因不明，有家族性，但遗传方式不明，染色体类型正常，多见于高龄产妇，与胚胎早期发育障碍有关。

眼部特征：高度近视，内斜视，上睑下垂，眼球突出，小眼球。结膜炎，大角膜，先天性青光眼及先天性白内障，脉络膜缺损，视网膜周边部脱离。

全身特征：

1. 腭裂、舌下垂、颌小畸形为三大特征。

2. 吸气性呼吸困难（由于舌向后移位可导致呼吸道阻塞），紫绀，在清醒或啼哭时尚能维持呼吸，睡眠后呼吸困难加重，因而患儿常不能入睡，最后造成衰竭而死亡。

3. 智力低下（约占 20%），生长发育不良，身材短小，骨骼畸形，软骨发育不全，双侧马蹄足。

4. 先天性心血管异常。

5. 颅骨畸形，先天性耳聋，耳廓畸形，听力障碍，低位耳，高腭弓，吞咽困难，鼻根扁平。

治疗：内科治疗。为防止舌后坠，可置丙烯制的假腭，根治方法为整形。

Pigmentary Glaucoma 综合征

译名：色素性青光眼综合征

别名：眼色素弥散综合征

概要：1966 年 Sugar 提出本征的概念和命名，后为 Maida 和 Spaeth 再予强调。有文献报道认为是房角色素颗粒沉积而继发的开角型青光眼，患者无性别差异，男性居多，男女比例为 4∶1。主要特征是角膜后壁中央部有纺锤状色素沉着，虹膜色素上皮有退行性变，常伴近视及其他先天眼部异常。

病因病理：病因不明，多基因的遗传。有认为系前房角色素颗粒阻塞房角小梁组织，使房水排出障碍，引起眼压升高所致。有时色素突然增加，而使眼压骤然升高，但由于小梁内皮细胞有吞噬作用，可以吞噬和运走色素，有时本病自发缓解。

眼部特征：

1. 近视（70%），大角膜，角膜后壁中央部有纺锤状的色素沉着（Krukenberg 纺锤），色素膜中央部分致密，周边部稀薄，其大小为 0.5—3.0 毫米宽，2.6 毫米长。

2. 房角异常，滤帘网状结构有色环状色素沉着，虹膜面及睫状体，晶体赤道部，悬韧带也有色素沉着。房角开放，前房深。

3. 虹膜色素上皮有退行性变，虹膜中部有色素脱失、用后部反光法可见虹膜呈半透明，周边部虹膜震颤，有异常的虹膜突起伸入巩膜突。

4. 眼压高，可有青光眼性视乳头变化及相应的视野改变。

5. 皮质类固醇升压和散瞳试验均为阳性。

全身特征：无特殊表现。

治疗：不宜用缩瞳剂，可用1～2%肾上腺素点眼及噻吗心胺药物，疗效不佳时，可考虑行滤过性手术。

Plummer-Vinson 综合征

译名：普—文综合征

别名：①缺铁性吞咽困难综合征；①环状软骨后蹼综合征。②Paterson 综合征；③Paterson-Brown-Kelly 综合征；④Kelly-Paterson 综合征；⑤Plummer-Vinson 贫血综合征；⑥Sideropen 吞咽困难综合征；⑦Waldenstrom-Kjellberg 综合征；

概要：1919 年耳、鼻、喉科医生 Kelly 与 Paterson 首先报告，1922 年 Plumme 和 Vinson 共同报告了 69 例患者，其中 12 例伴有脾大，贫血皆为低色素小细胞性的，后来的文献多称本征为 Plumme-Vinson 综合征。主要特征是吞咽困难，小细胞性低血色素性贫血，胃酸缺乏及口角炎，多见于女性，发病年龄多在 40 岁左右。

病因病理：本病与维生素 B 族和铁质摄入不足有关，有人认为吞咽困难和咽部的变化也系缺铁所致。病理解剖见舌、咽下部、食管有上皮过度角化，粘膜下层有中等度的单核细胞浸润，食道裂孔，静脉曲张。

眼部特征：眦部皱裂，睑缘炎，偶见泪液分泌减少，眼干燥，结膜苍白，球结膜静脉扩张纡曲，弥漫性角膜炎，丝状角膜炎，偶可见视网膜出血及视乳头水肿。

全身特征：

1. 具有缺铁性贫血的症状，如食欲不振，心悸，乏力，面色苍白，舌痛，皮肤粗糙，粘膜苍白，指甲营养不良、凹陷。

2. 舌炎，口唇炎，反复性口腔粘膜糜烂，溃疡，舌灼热感，口角皱裂，吞咽困难，咽部异物感。

3. 食道，贲门痉挛，食道和胃粘膜萎缩，胃溃疡，食道裂孔，常见咽部和食道癌，胃出血等。

4. 实验室检查：低色素性小细胞性贫血，血清铁降低，抗组织胺胃酸缺乏，大便潜血，

X 线检查可见食道上段缺损。

治疗：铁剂治疗效果佳，维生素 B_1、B_{12}。摄取含铁量较多的蔬菜及水果。预后一般良好，仅个别病例病程迁延。

Polymorphic Corneal Dystrophy 综合征

译名：多形性角膜营养不良综合征

别名：①遗传性非进行性角膜营养不良综合征；②遗传性多形性深层角膜变性。

概要：本征主要特征为角膜营养不良性改变，病程呈外进行性，病变局限于内皮层及后弹力层。

病因病理：常染色体显性遗传，角膜后弹力层可见许多小结节状和较大囊泡性赘生物。某些可突入前房，分布较均匀。

眼部特征：视力正常或轻度减退，角膜轻度混浊，病程呈非进行性或极缓慢进行性。极少数病人可合并青光眼和后弹力层破裂。裂隙灯检查，个别病例在病变间的后弹力层有模糊的云雾状改变。

全身特征：无特殊表现。

治疗：多为非进展性，视力无改变时，无需治疗，如合并青光眼者可考虑手术治疗。

Pompe 综合征

译名：朋比综合征

别名：①全身性糖原沉积综合征；②全身糖原累积病；③糖原累积病Ⅰ型；④Cori 糖原沉积综合征Ⅰ型；⑤Ⅰ型肝糖原过多症；⑥神经肌肉型全血糖原累积病；⑦酸性麦芽糖酶缺乏综合征；⑧α-1，4 葡萄糖苷酶缺乏综合征。

概要：1932 年 Pompe 报道本病，主要特征是心肌内糖原积蓄过多导致心功能障碍。出生后一个月发病，多在两岁内死亡。

病因病理：常染色体隐性遗传，由于缺乏溶酶体 α-1，4 葡萄糖苷酶，致使大量糖原沉积于心、肾、骨骼肌、甲状腺，中枢和周围神经系统及网状内皮系统所致。

眼部特征：斜视，亦有报告视网膜血管壁细胞和视网膜神经节细胞有糖原沉积者。

全身特征：

1. 不同程度的心脏扩大，心力衰竭，肌无力和严重的肌张力降低。

2. 舌体奇大为本征典型特征之一，另外尚可有肝大，心脏巨大，可闻及不同程度的收缩期杂音，晚期有不同程度的神经系统缺陷。

3. α-1，4 葡萄糖苷酶活力消失，肌肉和肝脏活检显示大量糖原。

治疗：对症处理，预后不佳。

Posner-Schlossman 综合征

译名：波一施综合征

别名：①青光眼睫状体炎综合征（Glucomatocytic Crisis Syndrome）；②青光眼睫状体炎；③青光眼睫状体炎危象；④青光眼睫状体危象综合征；⑤葡萄膜血管危象；⑥中间型青光眼；⑦间歇性青光眼；⑧变态性青光眼；⑨睫状体性青光眼病征。

概要：1948 年 Posner 和 Schlossman 首先报道本征，主要特征为单侧反复发作性青光眼合并睫状体炎。病程长，可反复数十年，发病年龄多在 20～40 岁之间，男多于女。

病因病理：病因未明，过去认为与变态反应和精神因素、植物神经失调、房角发育异常有关。目前多认为本病发作时房水中前列腺素 E 明显增多，前列腺素可导致血管扩张，血一房水通透性增加，而诱发眼压升高，此外，可能与睫状血管系统的反应性异常有关。

眼部特征：

1. 发作时轻度视物模糊，虹视，雾视，轻度结膜充血，角膜透明或轻度水肿。前房深度正常，Tyndall 氏征（＋），眼压增高，角膜后可见数量不等的细点状或羊脂状灰白色沉着

物，一般不超过 15 个。

2. 眼压升高时房角开放，在 Schwalbe 代线、小梁、房角隐窝表面屡见与角膜后面沉着物同样的半透明、小的点块状沉着物。

3. 尽管眼压升高可达 40—81 毫米汞柱（5.33—10.90 千帕），但病人自觉症状不明显。发作可持续数小时至一周，间歇期视力正常，各种青光眼激发试验均呈阴性反应，眼压描记一般多认为房水流畅系数低。

4. 发作时瞳孔轻度散大，间歇期瞳孔仍可不等大。

5. 视野可有暂时性暗点扩大，但无永久性损害。无永久性视力丧失，病情缓解后，眼压正常或较对侧低。有学者将本病分为三型：

高眼压型：此型与慢性单纯性青光眼有相似之处，单纯眼压增高，仅在短时间内有典型的羊脂状的角膜后沉着物。

Kp 型：角膜后羊脂状沉着物，偶有短暂的眼压升高，瞳孔大小正常，虹膜无后粘连，C 值正常。

中间型：此型为典型的综合征，每次发作先有眼压升高，而后出现角膜后羊脂状沉着物、眼压下降数天后，角膜后沉着物消失，每次复发病情轻重下不一。

全身特征：可见有变态反应。

治疗：

1. 主要为药物治疗，禁止手术。

2. 发作时可用调节神经的药物及降眼压药物、消炎痛等，氟灭酸有抑制前列腺素生成的作用。

3. 间歇期不需任何处理。

Postcataract Hyperpyrexia 综合征

译名：白内障术后高热综合征

别名：①恶性高热综合征（Malignant Hyperpyrexia Syndrome）；②术后高热综合征；③诱导后高热。

概要：本征的主要特点是对全麻手术引起的一种继发性反应，死亡率高达 70%，故临床上对施行全麻手术的患者应引起重视。

病因病理：病因不明，可能由于全麻对氟烷和琥珀胆碱的反应，此药物可诱发本综合征，但局麻下从未发生过本病。

眼部特征：全麻下行先天性白内障线状摘除术后，迅速出现高热。

全身特征：体温迅速升高，代谢速度加快，严重窒息及心动过速，严重者可致死亡。

治疗：对症治疗。

Posthypoxic Encephalopathy 综合征

译名：缺氧性脑病综合征

别名：①缺氧综合征；②顶叶—枕叶综合征；③一氧化碳中毒的脑枕叶顶叶综合征。

概要：本征主要特点是烦躁不安，谵妄及肌肉痉挛。

病因病理：主要原因为严重缺氧，如一氧化碳中毒，高空病，低血糖，全麻并发症，窒息，头部外伤，右心衰竭及心跳停止等。脑顶枕叶包括视放射有广泛性脱髓鞘病变，脑水肿，最后可直接影响到视神经和视网膜。

眼部特征：视力模糊，视幻觉，部分及完全性皮质盲，暗适应减退，视野缩小，中心暗点，眼球震颤，眼外肌麻痹，羞明，瞳孔麻痹，视网膜和视神经萎缩。

全身特征：

1. 头痛，恶心，呕吐，厌食，烦躁不安，躁动，谵妄，精神障碍。呼吸浅快，肌痉挛。严重者可出现去皮质状态，进一步发展可导致昏迷而死亡。

2. 阅读不能，计算不能，定向力障碍等。

3. 血气分析，电解质测定及脑脊液检查等有助于诊断。

治疗：主要为病因治疗。其次为预防脑水肿，预防感染，吸氧，给予神经营养药物等。

Postvaccinial Ocular 综合征

译名：眼部牛痘综合征

别名：①意外性眼部牛痘；②种痘后眼综合征。

概要：本征的主要特点是牛痘的眼部并发症，如眼睑脓胞。角膜炎及种痘后的中心性浆液性视网膜病变。潜伏期一般为3—5天。

病因病理：主要因预防接种时，误将牛痘疫苗溅入眼内，而发生的眼部直接接种，对专业人员来讲，比较常见，亦可见接种后的迟发反应。

眼部特征：

1. 眼部直接接种反应：病人有严重的畏光、流泪及疼痛，眶蜂窝组织炎，睑、球结膜充血水肿，眼睑、结膜和角膜水疱甚至脓疱疹。全角膜混浊，实质层呈圆盘状混浊，甚至角膜溃疡，穿孔，视力丧失，如继发细菌感染，可出现前房积脓，常并发虹膜睫状体炎。

2. 眼迟发反应：眼肌麻痹、眶蜂窝组织炎。角膜炎、葡萄膜炎，视网膜脉络膜炎，中心性浆液性视网膜炎，视神经炎，全眼球炎。

全身特征：

1. 发热，剧烈头痛，耳前、后淋巴结肿大，全身不适。

2. 牛痘后脑炎。

3. 局部皮肤种痘化脓性反应。

治疗：

1. 疱疹净、聚肌胞、干扰素及蜂地麻眼液滴眼，亦可用牛痘疫苗免疫血清和抗生素眼液交替滴眼。

2. 全身可采用肌肉注射丙种球蛋白或胎盘球蛋白、转移因子等，以增强机体免疫功能。

3. 抗生素肌肉或静脉滴注抗感染。

Potter 综合征

译名：波特综合征

别名：①双侧性肾发育不全综合征；②肾缺失畸形综合征；③肾面综合征；④肾一面发育不全综合征；⑤羊水过少四联症综合征。

概要：1946年Potter报道本征，主要特征为肾发育不全，结节性羊膜及手足畸形。

病因病理：病因不明，属先天畸形性疾病，临床表现与染色体18—三体型综合征很相似。有人认为是18—三体综合征的严重型，但染色体分析研究未能证实。

眼部特征：双眼眶距过远，显著的内眦部皱褶向下延伸至颊部，倒蒙古样斜睑裂。

全身特征：

1. 面部畸形，鼻梁扁平，低位耳，小下颌。

2. 手足畸形（杵状手和杵状脚），关节僵硬，脊柱裂。

3. 生殖系统：肾脏囊样发育障碍或肾缺失畸形，羊水过少或结节性羊膜。女性常无子宫和阴道，男性常无直肠和肛门。

4. 肺发育不全。

治疗：无特殊疗法，出生后短期内死亡。

Prader-Willi 综合征

译名：帕一魏综合征

别名：①隐睾—侏儒—肥胖—低智能综合征；②低肌张力—低智能—性发育低下—肥胖综合征；③张力减退—智力减退—性腺功能减退与肥胖综合征；④三低肥胖综合征；⑤Willi-Prader 综合征；⑥Prader-Labhart-Willi-Fanconi 综合征；⑦Labhart-Willi 综合征。

概要：1956年Prader报道一例本病患儿，主要特征为身材矫小，肥胖，智力发育不全和生殖器发育不良，故称之为低张力性小儿(hypotonic infant)。1961年Prader和Willi又加以补充报告了14例，并从这些病例中发现具有某些内分泌代谢功能紊乱的表现。以后临床陆续报道了许多类似的病例，阴茎小，甚至有隐睾，但并不夭折。后来即称此征为Prader-Willi综合征，多见于男性，出生时体重较正常人轻。

病因病理：病因不明，发病可能与丘脑下部功能紊乱或新陈代谢障碍有关。

眼部特征：集合性斜视，睑裂向上倾斜，蓝巩膜、虹膜有 Brush-Field 斑点、白内障。

全身特征：

1. 智力低下，情绪障碍，嗜睡，学语困难。

2. 肥胖，身材短小，肢端细小。

3. 颌小畸形，耳畸形，牙齿缺损，齿列异常。

4. 第二性征发育缺陷，隐睾，阴茎小，性腺功能减退。

5. 肌张力减退或消失，对痛刺激的反应不敏感。

6. 烦渴、多尿。

治疗：对症处理，可采用苯丙胺，睾丸酮等。糖尿病应限制饮食，白内障可行手术治疗。

Pregnancy Hypertension 综合征

译名：妊娠高血压综合征

别名：①妊娠诱发高血压症；②妊娠毒血症。

概要：在妊娠晚期最后三个月，本征所有病人都有血压增高及其伴随症状：如水肿、蛋白尿和眼底的改变，严重地威胁到母婴的生命安全，其发病率为 4.6—17%，而视网膜病变发病率达 53—86%。Divisova 在 365 例病人观察中，发现 100%病人眼底有病变。有人报告指出，初产妇眼底病变者 52.1%，而经产妇则到 59.7%。

病因病理：妊娠晚期高血压并伴有全身水肿和肾功能不全改变是主要原因。而眼底病变程度与血压高低成正比，当收缩压超过 23.4/16.7kpa（1kpa＝7.5mmHg），46.8%出现眼底改变，如果收缩压超过 28kpa（210mmHg）则 100%出现眼底改变，表现在视网膜和视网膜血管缩窄和通透性异常，并波及到结膜、脉络膜、视皮质中枢，同时全身皆出现病理改变。

眼部特征：

1. 视物模糊视力减退，视野暗点，闪光幻觉和复视。

2. 眼底改变：初期只是网膜小动脉痉挛，缩窄。由局部节段性发展为普遍性动脉狭窄，反光增强，动静脉交叉压迹，网膜水肿，絮状斑和出血、渗出、黄斑部出现星云状渗出，均以后极部为显著。甚至视神经乳头水肿，缺血性改变，严重者约 0.6—2%出现浆液视网膜脱离。先有下方网膜球形隆起，逐渐波及整个网膜下大量积液、脱离。当分娩后血压恢复平稳之后，则全部吸收复位，仅遗留色素沉积和脱失，形成陈旧 Elshnig 斑。也有报告失明者，多由于枕叶皮质小动脉严重痉挛产生缺血所致。

3. 眼底荧光血管造影：在子痫前期，因网膜代偿性失调，产生毛细血管扩张及其局限性闭塞，表现血管周围染色和无灌注区。视神经乳头染色，后极部乳头周围脉络膜血管充盈延迟或充盈缺损。也有脉络膜坏死。由于血管及网膜色素上皮屏障受损，造影中晚期网膜下及色素上皮下有点状荧光素渗漏，提示网膜脱离继发于脉络膜小动脉和毛细血管闭塞。

全身特征：

1. 头痛，头晕，或恶心呕吐现象，甚者惊厥，昏迷，子痫。

2. 血压升高，收缩压高者达 200/120mmHg 以上。

3. 全身性水肿，初期为下肢水肿。

4. 电解质紊乱，缺钾，钠潴留。

治疗：主要是妇产科治疗，原则为：

1. 一切从母婴安全为出发点，初期药物保守治疗，控制血压，减轻症状，若疗效好，可继续妊娠，如果血压失控渐趋恶化，视网膜出现严重并发症，则必须及时采取引产或剖腹产而终止妊娠。因有视网膜病变者，产妇死亡率高达 6%，婴儿死亡率 56.8%，均比正常无眼底病变产妇死亡率高出 3 倍多。

2. 密切观察眼底病变和视功能改变，予以及时有效治疗。如为缺血性视神经病变，或

皮质盲早期，可按缺血性病变治疗，给予大剂量维生素和复方樟柳碱，双颞浅动脉旁注射一日1—2次可有一定疗效甚或达到恢复至正常视功能的程度。

Pterygo Palatine Fossa 综合征

译名：翼腭窝综合征

别名：①蝶骨上颌窝综合征；②蝶骨上颌窦综合征。

概要：本征主要特点是上颌内神经痛，眶下部感觉麻木及同侧失明。

病因病理：通常是由于翼腭窝的原发性或转移性肿瘤所引起。

眼部特征：同侧视力丧失（由于视神经受侵犯），眶下部麻木（第Ⅴ颅神经第二分枝麻痹），眼球运动障碍，如肿瘤经眶下裂向眼眶内发展可致眼球突出。视神经炎或视神经萎缩。

全身特征：

1. 早期征象是三叉神经第一、第二支支配区域疼痛。晚期三叉神经第三支支配区域疼痛，上颌剧痛，继续发展可至下颌疼痛。

2. 由于翼状肌麻痹，张口时下颌向患侧偏位。软腭麻痹。

3. 晚期还有同侧传导性耳聋，单侧或双侧颈部及咽后壁淋巴腺肿大及颞窝饱满。

4. X线示翼腭窝处有骨质破坏，活组织检查对诊断颇有价值。

治疗：放疗及化疗能减轻症状，预后极差。

Pulsating Exophthalmos 综合征

译名：搏动性眼球突出综合征

别名：①颈动脉—海绵窦瘘综合征；②颈内动脉—海绵窦瘘综合征（Carotid artery-Cavernous sinus fistula Syndrome）；③颈内动脉—海绵窦瘘；④搏动性突眼综合征。

概要：本征主要特征为搏动性眼球突出，眼肌麻痹，及视力下降或丧失。分为自发性和外伤性两种，前者多见于男性，后者多见于女性。

病因病理：因颈内动脉破裂与海绵窦直接发生联通，血液流入海绵窦，静脉压显著增高，动脉血流入眶内静脉，导致眼静脉扩张及一系列相应体征，75％由于头部外伤所引起，25％为自发性颈动脉血管瘤、动脉粥样硬化及先天性疾患所引起。

眼部特征：

1. 进行性单侧眼球突出，有时为两侧性，或两侧交替，95％有搏动，搏动明显者，眼球随心脏舒缩，听诊在眼睑、颞部可闻及隆隆声（为动脉血冲出瘘口时产生的杂音，与脉搏相一致）。

2. 眼睑水肿（这是因为同侧窦口流量较大，动脉血通过环窦进入对侧海绵窦的结果），呈紫兰色，内眦静脉怒张、搏动、内眦上方眶上静脉扩张搏动、球结膜水肿并伴有结膜静脉纡曲和怒张，呈深红色。

3. 视力减退（视网膜循环障碍），有时表现为中心视力正常，而视野缩小。视乳头水肿，视网膜水肿，视网膜静脉扩张及出血，视神经萎缩。

4. 晚期有继发性青光眼，可出现Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ颅神经麻痹，以外展神经麻痹最常见，眼球突出严重者可引起暴露性角膜炎。

全身特征：

1. 突然发病，30％病例先有剧烈的偏头痛，随后发生眼球突出，破裂后头痛可消失。有和心跳一致的颅内轰鸣声。压迫同侧颈动脉则轰鸣声减弱。前额及眶内静脉扩张纡曲，在颈部可听到杂音，有些颈动脉海绵窦瘘时间较久，由于代偿性侧支循环建立，则症状不明显。

2. 颈动脉造影可证实有动静脉瘘。X线可见眶壁、蝶骨与蝶鞍骨质显著破坏。

治疗：对不能耐受杂音或出现脑缺血者，可行血管造影，并同时行栓塞手术治疗，有些病例由于侧枝循环的形成，颈动脉—海绵窦瘘

可自愈。

Punck-Drunk 综合征

译名：击晕综合征

别名：①脑震颤综合征；②外伤性脑病；③外伤后广泛的颅脑综合征；④外伤后精神病态。

概要：本征主要发生于格斗或拳击后，特点是步态不稳，两手震颤及点头动作。

病因病理：连续伤击头颅部可导致脑内多发性小出血灶及小脑区的出血，晚期神经胶质增生，损害了脑的功能。

眼部特征：可见有眼球震颤或震颤性眼球跳动。

全身特征：

1. 撞击伤后出现伤残无力的状态及性格的改变，表情呆滞，神智错乱，说话困难。

2. 步态不稳，双手震颤，肌肉运动无力及点头动作等。

治疗：对症处理，主要为脑神经外科治疗。

Purtscher 综合征

译名：普尔夏综合征

别名：①远距离创伤性视网膜血管病；②远达性视网膜损伤综合征；③视网膜淋巴漏；④脂肪栓塞综合征；⑤外伤性视网膜血管病变；⑥Duane 视网膜病；⑦Purtscher 病；⑧Purtscher 视网膜病变；⑨Valsalva 视网膜病。

概要：1910 年 Purtscher 首先报道本病，主要特征为头部、躯干及四肢受挤压伤后发生的一种眼底出血和渗出性改变，多发生在伤后数小时至 4 天内。

病因病理：最早 Purtscher 认为头部外伤引起压力突然升高，迫使脑脊液经视神经中央血管周围淋巴间隙，传导至视网膜血管周围淋巴间隙，使之破裂，进入视网膜内，形成白色渗出斑。Elwyn 反对 Purescher 的解释，因为颅内压升高时，不能压迫脑脊液进入视网膜中央血管周围淋巴间隙，他认为渗透液和出血的存在，表明血管舒缩紊乱。Urbanck 认为是脂肪栓子所引起，但并非所有病例都如此，近代眼底血管造影表明，血循环尤其是小动脉循环紊乱可能为内皮破坏引起阻塞，本病的真正原因可能是多因素的。

眼部特征：

1. 在头部或躯干受挤压伤或骨折后 1～4 天内，出现单眼或双眼的视网膜前出血，视网膜灰白色渗出物、出血、水肿和黄斑的改变，渗出物类似绒毛状或棉絮状，部位多在后极部、视网膜浅层、视乳头周围与邻近静脉的两旁，或在视盘与黄斑之间，边界不清。出血多为火焰状或片状。视网膜静脉怒张，弯曲及视乳头水肿，黄斑中心凹反射消失，黄斑区浆液性视网膜脱离。

2. 在 4～6 周内出血和渗出基本吸收，眼底可恢复正常，但常遗留轻度色素紊乱，若黄斑受损较重或视经萎缩，则视力减退。

3. 当渗出消退后，可见渗出物由点状或线状构成，与神经纤维走行一致。如在渗出区见有放射状内界膜皱纹，提示有水肿存在。

全身特征：

1. 颅骨、四肢和肋骨多发性骨折（主要为大面积挤压）。

2. 肺部充血，呼吸困难，淋巴溢漏。

治疗：可按眼外伤治疗，扩血管促进吸收。

1. 妥拉苏林或 654—2 球后注射。

2. 复方樟柳碱Ⅱ号毫升，球旁或颞浅注射，一日一次。

3. 20％安妥碘注射液 2ml，一日一次，肌肉注射。

Pyle 综合征

别名：①颅骨—干骺端发育异常综合征；②骨骺发育不全综合征；③骨性狮面病；④家族性骨骼发育不良；⑤家族性骨干骺端发育异

常；⑥Bakwin-Krida 综合征。

概要：一种少见的骨发育不良病。1931 年 Pyle 报道本病，主要特征为四肢长骨畸形、骨骺区变宽及颅骨畸形。男女均可罹及，婴幼儿早期发病，有家族性，是一种少见的骨发育不良病。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，也曾有显性遗传的报道。由于继发的骨海绵质不能吸收及改造，导致骨骺外翻。长骨干骺端呈细颈瓶样，骨密度降低。镜下颅骨骨质致密。无破骨细胞。哈弗氏管扩大，板障消失。

眼部特征：两眼分离过远，眼球震颤，眼球突出，视乳头水肿，视神经萎缩，视神经管狭窄。

全身特征：

1. 长骨干骺末端呈八字形或长颈瓶样外翻，颅骨表现为颅底部明显增厚及密度增高的骨性狮面状外观，副鼻窦及乳突无气室腔形成。

2. 头大，面肌麻痹，鼻梁宽而平，听力减退，出牙迟缓。

3. 进行性头痛，呕吐，应激性增高，表情呆滞，运动发育迟缓。

治疗：对症处理，必要时神经外科减压，预后差。

Quincke 综合征

译名：昆克综合征

别名：①耳源性脑积水综合征；②浆液性脑膜炎综合征；③假性脑瘤综合征；④Borries 综合征；⑤Quincke 脑膜炎；⑥Symonds 综合征；⑦Nonne 综合征。

概要：1893 年 Quincke、1904 年 Nonne 曾报告本病，1931 年 Symonds 又有报道。主要特征为严重头痛、恶心、视乳头水肿，症状极似颅内肿瘤，但经手术或病理解剖并无肿瘤，偶而可自行治愈。多见于儿童和青少年，预后佳，本征曾被命名为浆液性脑膜炎，因临床上无脑膜炎体征，故 Symonds 建议称“耳源性脑积水”。由于脑脊液压力普遍增高，不再区分为“内源性”或“外源性”。

病因病理：头部器官感染（中耳炎、前鼻窦炎、龋齿等）、颅脑外伤、颅内侧窦的无菌性栓塞，以及中枢神经系统的直接感染性疾病如脑炎、结核性、病毒性脑膜炎等多种病因，使蛛网膜发炎，增厚或形成囊肿，从而阻塞脑脊液的循环，使颅内压增高，甚至形成脑积水。或因头部器官的感染病灶的细菌毒素刺激，使脑脊液产生过多，导致颅内压增高，而造成假性脑瘤综合征。

眼部特征：视力下降（取决于视神经受损害的程度），复视（第Ⅵ颅神经麻痹），视网膜出血和渗出。中度到重度的视乳头水肿，继而发生视神经萎缩，视野缩小。

全身特征：

1. 脑脊液压力明显增加（可超过 300 毫米水柱）。细胞或蛋白含量正常。

2. 间歇性发作，剧烈头痛，恶心呕吐及眩晕、嗜睡。

3. 中耳炎，可合并有乳突炎、脑膜炎、脑脓肿及侧窦血栓形成。

4. 脑脊液变化，压力增高，可见蛋白增多，而细胞数多正常。

5. 头颅平片：部分病例可见颅内压增高征象，脑血管造影，可显示脑积水征象，但不能决定病变性质。头颅 CT 扫描对排除肿瘤、确诊中毒性脑积水，具有鉴别诊断意义。

治疗：明确诊断，有效抗感染及其他对症治疗。

Raymond-Cestan 综合征

译名：雷一塞综合征

别名：①桥脑综合征；②侧向注视分离综合征；③Raymond 综合征；④Cestan 综合征；⑤Foville 上型综合征。

概要：1901 年 Raymond 和 Cestan 报道本

病，主要特点是同侧外展神经麻痹和对侧偏瘫，面部、躯干及四肢麻木。

病因病理：由于桥脑出血，血栓形成（小脑上动脉）、梗塞、肿瘤等病变，损害有关颅神经核，内侧纵束，内侧丘束，结合臂等所致。

眼部特征：可有同侧外展神经麻痹，侧视共轭注视麻痹。

全身特征：

1. 对侧偏瘫及同侧的面部、肢体及躯干部麻木。

2. 小脑症状可见有运动失调，共济失调，辨距不良。

3. 三叉神经的感觉障碍和运动障碍（偶见）。

4. 脑血管造影，CT 等有助诊断。

治疗：对症处理及病因治疗。

Reese 综合征

译名：莱一塞综合征

概要：本征罕见，主要特征为眼发育不良，先天性心血管病及中枢神经系统发育不良。

病因病理：一种与染色体异常或 D_1 三体型有关的先天性疾病，病理检查可见松果体受累和发育不良。

眼部特征：小眼球，眼眶囊肿，虹膜发育不良，瞳孔膜残留，晶状体钙化。脉络膜缺损，视神经发育不全，视网膜发育不良（本征最常见的重要征象）及脱离。

全身特征：

1. 脑发育不良及脑积水，中枢神经系统发育不良，小头畸形，低位耳，腭裂，唇裂。

2. 骨骼异常，多指（趾）畸形。

3. 先天性心血管病，呼吸系统损害，肺炎，紫绀和呼吸困难。

4. 胃肠道疾病，肝脾肿大，先天性泌尿生殖器畸形及肾盂积水。胎儿分叶肾。

治疗：无特殊疗法。

Reese-Ellsworth 综合征

译名：里一埃综合征

别名：①前房角劈裂综合征（Anterior Chamber cleavage Syndrome）；②虹膜一角膜中胚层发育不全。

概要：1966 年 Reese 和 Ellsworth 报道本征，主要特点是前房及前房角发育异常，出生时即发病，约 80％病例为双侧性。

病因病理：常染色体显性遗传。可能与母亲妊娠早期患风疹病有关，由于中胚叶细胞未移行至眼前节或中胚层后期分化不良，造成前房和前房角发育异常，导致中胚叶组织残留于前房角，Schwalbe 氏线突出等异常表现。

眼部特征：

1. 视力减退（取决于角膜损害程度）。不同程度的角膜混浊，角膜溃疡，角膜白斑与晶状体前粘连，先天性中央前粘连，粘连处角膜混浊，有时伴有水肿，角膜缺少后弹力层，先天性角膜透明膜，角膜硬化。

2. 前房角有永存性间质组织，虹膜缺损和发育不全，Schwalbe 氏线突出，前房变浅，瞳孔形状及位置异常。

3. 晶状体异位、前极性白内障，玻璃体动脉残留。

4. 眼压升高，婴儿性青光眼。

全身特征：

1. 智力低下，个别病例有大脑性麻痹，颅骨发育异常，牙齿异常、腭裂、并指（趾）畸形。

2. 营养不良性肌强直。

治疗：无特殊疗法。

Refsum 综合征

译名：雷佛素姆综合征

别名：①遗传性小脑共济失调一夜盲一多发性神经炎；②遗传性共济失调一多发性神经

炎；③遗传性共济失调多发性神经炎综合征；④遗传性多发性神经炎型共济失调综合征；⑤共济失调—多发性神经遗传病；⑥多发性神经炎综合征；⑦多发神经炎型遗传性运动失调；⑧夜盲—非典型色素性视网膜炎多发性神经炎；⑨植烷酸积聚综合征；⑩Refsum 病；⑪Refsum-Thiebaut 综合征。

概要：1946 年挪威神经科医师 Refsum 最先报道了近亲血缘两个家庭中五例小脑共济失调、多发神经炎、视网膜色素变性为主的临床综合征；1963 年 Klenk 对本征患者的肝、肾以及血清所提取的脂肪进行了分析，结果证明其主要成份是植烷酸；1971 年 Steinberg 又用放射性同位素检查证明该植烷酸系来自食物，但因患者对植烷酸的代谢发生障碍，因此大量植烷酸积蓄体内。后来人们将有小脑共济失调、夜盲，多发性神经炎表现又有植物酸蓄积者，称做 Refsum 综合征，对仅有植烷酸蓄积者，称做植烷酸蓄积症。本征主要特征为弥漫性多发性神经炎，脊髓——小脑性运动失调及非典型的视网膜变性，多数于 4～7 岁起病。大多数病例有近亲婚姻的家族史。

病因病理：常染色体隐性遗传。由于患者对植烷酸的代谢与转运发生障碍所引起，正常人的植烷酸代谢是在发生 α—氧化后，脱掉一个碳，相继再由 β 氧化予以反复分解。本征患者缺乏进行 a—氧化需要的酶，因而使植烷酸的分解停止于第一步，而积聚在体内，并进入组织的脂质内特别是膜脂质，引起组织的损害。

眼部特征：

1. 视力减退，夜盲，上睑下垂，眼球震颤，偶见有进行性眼外肌麻痹，少数病例角膜混浊。

2. 瞳孔缩小，对光反应和调节辐辏反应差，白内障（晶体后囊下混浊），玻璃体混浊，起始于黄斑部的典型或非典型性的视网膜变性或视网膜色素变性（呈细小色素沉着）。视神经萎缩，视野向心性缩小。

全身特征：

1. 脊髓—小脑性共济失调，步态不稳，肢体对称性无力，肌萎缩，腱反射减弱或消失，膀胱括约肌功能障碍，位置觉、痛、温觉消失。

2. 慢性或多发性神经炎样病变，侵犯四肢，知觉和运动神经均受累。

3. 中枢神经系统变性，精神紊乱。

4. 进行性神经性耳聋，嗅觉丧失。

5. 不同程度的皮肤鱼鳞癣样病变。

6. 骨胳改变：可有弓形足，锤状趾，脊柱后侧凸。

7. 多数患者有心脏损害，如心脏扩大，心肌病，心律紊乱，传导阻滞，心电图异常（O—T 延长，ST 段下降，T 波低平等）。

8. 脑脊液中蛋白增高，细胞数少，有分离现象，脑电图显示慢波，血和组织的植烷酸浓度增加，血清总类脂质增高。

治疗：目前最有效的疗法是饮食治疗限制食用植烷酸的食物、含叶绿素的水果，蔬菜、乳类也应限制使用。白内障可行手术治疗。

Reimann 综合征

译名：里曼综合征

别名：①高粘稠度综合征（Hyperviscosity Syndrome）。②血粘稠度过高综合征；③血液流变性综合征。

概要：1932 年 Reimann 首报本病，1944 年 Waldenstroem 又有报道，并指出由于巨球蛋白过多引起血液粘稠度增加而导致本病。1965 年前后，随着蛋白质化学的进展和检查技术的发展，人们开始注意了由多发性骨髓瘤伴发、由异常血浆蛋白血症引起本征这一事实。后来，有人发现，在个别类风湿性关节炎患者中，也有因血粘稠度增加而引起本征的情况。本征常合并巨球蛋白血症，但也见于 IgG 型骨髓瘤，极少数见于 IgA 型骨髓瘤。较少见合并于类风湿性疾病者。

病因病理：由于丙种球蛋白增加或其他血

浆蛋白质异常造成血液粘稠度明显增高,从而引起循环血液流变学的改变。血液粘性取决于蛋白的浓度及物理性质,由于血清缺少纤维蛋白原及红细胞,所以在离体中测定血清粘稠度和全血在活体中测定不同、症状随粘性增加而加重。

眼部特征:眼球震颤,球结膜血管纡曲,血管内红细胞凝集呈淤泥现象,视网膜血管呈蛇形纡曲类似球结膜血管改变。尚可有不同程度的出血、渗出和微小血管瘤。

全身特征:

1. 大多数患者有出血倾向,鼻衄、粘膜出血,偶见消化道出血。

2. 神经系统症状:头痛,眩晕,惊厥,步行障碍,痉挛,运动失调,严重者出现昏迷。

3. 心脏变化:后期常并发充血性心力衰竭及呼吸困难,低脉压,低血压。

4. 周身乏力,食欲不振,部分听力减退。

5. 实验室检查:血清r—球蛋白增加,IgM水平超过正常5倍,血小板异常。

治疗:

1. 积极治疗原发病,可采用血管扩张剂及改善微循环药物。

2. 血浆置换术能有效地控制特异性症状,还可应用青霉胺和肾上腺皮质激素,预后取决于病因。

Reiter 综合征

译名:莱特尔综合征

别名:①尿道炎—关节炎—结膜炎综合征;②脓溢性特发性关节炎;③尿道炎性关节炎;④尿道—眼—关节炎综合征;⑤尿道炎—眼结膜炎—关节炎综合征;⑥眼—尿道—滑膜综合征;⑦眼—泌尿—关节综合征;⑧结膜—尿道—滑膜炎综合征;⑨输尿管炎—关节炎—结膜炎综合征;⑩非淋病性关节炎—结膜炎—尿道炎综合征;⑪关节炎性螺旋体病;⑫Brodie 综合征;⑬Fiessinger-Lerog 综合征;⑭Fiessinger-Lerog-Reiter 综合征;⑮Reiter 病;⑯Waelsch 综合征。

概要:1916 年 Hans. Reiter 在一德军军官中发现一例同时患尿道炎、关节炎和结膜炎的病例,并认为是感染螺旋体所致,故称之为关节炎性螺旋体病,不久在欧美相继发现许多此类病患者,甚至在军队中也有流行。后来即称此征为 Reiter 综合征,国外已有 120 多篇报道。国内魏勖沉于 1958 年曾报告 2 例。本病主要特征为急性非淋病性尿道炎,多发性关节炎,非特异性结膜炎三大症状。多见于 16—42 岁的男性。

病因病理:关于病因,曾有许多学说,最初曾怀疑本征是由螺旋体引起。后因发现许多病例有冶游史,且多侵犯男性,有人又提出和性病、特别是淋病与第四性病有密切关系。因本征患者 IgG 增高,血沉增快,丙种反应蛋白阳性,故又有人提出本征和免疫机制有关,还有人提出与自身免疫和遗传因素有关系。经过不断深入研究,肯定了肺炎支原体和 Clamydia 两种病原微生物和本征有密切的关系。后来的研究中,发现患者伴有 HLA-W_{27}组织性抗原者达 75%以上(对照组为 10%左右),因此,又认为本征可能是因感染而引起的一种变态反应。

眼部特征:

1. 羞明流泪,双侧非特异性结膜炎约占 50%以上,以卡他性或化脓性多见,程度不一,从轻度充血到粘液脓性,为无菌性感染。

2. 病程 1—4 周,很少超过数月,易复发,但不影响视力,极少数也可有虹膜炎及角膜炎、视神经网膜炎,继发青光眼,玻璃体混浊等。

全身特征:

1. 发病期间有轻度的体温升高,全身乏力,食欲不振等全身症状。

2. 有尿急、尿频、尿痛等尿路刺激症状,尿道炎,排尿困难,无菌性脓尿、偶见血尿,部分病人有膀胱炎,生殖器溃疡,多持续数日

至2—3周，可自行治愈。

3. 全身多发性关节炎，呈对称性，关节周围肿胀，关节有疼痛，病程较迁延，可长达半年或更长时间，易复发。

4. 偶见有皮肤红斑或脓疱疮，口腔粘膜疱疹和溃疡，个别患者发病早期以腹泻为首发症状，在2—3周或更长时间后才相继或同时出现尿道炎、结膜炎、关节炎"三联症状"，但表现较轻，在关节炎的同时或其后发生局部或全身皮肤角化症。另外尚可有厌食、恶心、呕吐、咳嗽、胸膜炎、周围淋巴结病变。

5. 急性期可有血沉加快，白细胞轻度增多，丙种反应蛋白阳性。病原学检查可发现尿中有肺炎支原体（对诊断有重要意义）。X线表现为骨质疏松、软组织肿胀，后期皮质侵蚀，新骨形成，关节破坏。

治疗：水扬酸类、皮质类固醇、抗生素，药物控制炎症，预防感染。眼科对症治疗，可用0.25%氯霉素，0.5%可的松眼液点眼。

Rendu-Osler-Weber 综合征

译名：朗—奥—韦综合征

别名：①遗传性出血性毛细血管扩张症；②家族性出血性血管瘤病；③Osler-Rendu-Weber 综合征；④Babington 综合征；⑤Goldstein 综合征。

概要：1896年Rendu首先报道了一例鼻衄并发毛细血管扩张的患者，1901年Osler将本征作为一个独立的疾病而报告。1924年Weber对本病进行了详细的分析和补充，1950年Garland和Anning综述了1451例病例，进一步明确了本征的概念。主要特点为皮肤、粘膜及内脏多发性毛细血管扩张，男女均可罹患，多于儿童期即出现症状，30岁左右病情达高峰，有遗传性。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传。病理变化不一，毛细血管及没有弹力纤维和肌层的小静脉扩张，毛细血管周围的间质组织损害。

眼部特征：

1. 异物感，睑结膜可见星形成花瓣状的血管瘤，可合并有出血。球结膜则很少见。

2. 间歇性丝状角膜炎。

3. 视网膜小血管瘤，偶见视网膜出血。

全身特征：

1. 皮肤和粘膜可见广泛的1～4毫米大小鲜红色或紫红色斑痣样皮疹。病变最初为扁平状斑皮疹，逐渐隆起而形成丘疹。无痛痒，其形态各异，可呈点状、小结节状、血管蜘蛛痣或网状毛细血管扩张性皮疹压之不能褪色，皮疹分布疏密不均，尤以上半身偏多，其顺序为（从密集到稀疏）：鼻腔、颜面、舌粘膜、口唇粘膜、口腔粘膜、手指、上半身躯干、手掌及手背、上肢、甲床、睑结膜、足蹠趾、耳廓、下肢、下半身躯干。

2. 反复鼻衄和舌、口腔、牙龈等粘膜出血，胃肠道出血（呕血、便血）、咯血、血尿、任何年龄的患者均出现贫血征象。

3. 虚弱、苍白、心悸、紫绀、杵状指、呼吸困难及吸气时有血管性杂音。

4. 头痛、眩晕、感觉障碍。个别病例有肝肿大。

治疗：

1. 对症治疗，止血及纠正贫血。

2. 如有肺动脉瘤时，可由胸外科手术治疗。

Renofacial 综合征

译名：肾脏—面部综合征

概要：本征主要特点为面部畸形及肾脏发育不全。

病因病理：病因不明，有人认为系某些染色体畸变或紊乱，但染色体分析未能证实。

眼部特征：双眼眶距过宽，内眦赘皮。

全身特征：

1. 面部畸形，双耳大而低位，下颌明显发

育不良，鼻根低平而宽。

2. 肾缺失畸形或发育不良。

治疗：无特殊疗法。

Retinal Tapetal-Like Reflex 综合征

译名：视网膜毯样反光综合征

别名：①毯层样反光综合征；②花毯样眼底综合征；③毯样视网膜反光；④先天性眼底反光增强综合征。

概要：本征根据眼底的临床症状而命名，是一种少见的先天遗传疾病，临床表现类似花毯样视网膜变性，Falls 和 Cotterman 曾报告一家族中女性为视网膜毯样反光，男性呈典型的视网膜色素变性。发病有家族性。

病因病理：原因不明，呈伴性遗传，有认为系先天性发育异常，可能由于 Bruch 膜退行性变，增厚而表面粗糙，反光增加所致，病变主要在视网膜色素层。

眼部特征：

1. 中心视力和周边视力均为正常，但在视野中可有环形暗点。

2. 眼底后极部有淡绿色金属样反光，直径约 6p^D 大小。眼底反光似猫眼状绿色。

3. 黄斑区与视乳头周围有小的斑点样反光，有深在的脉络膜黄亮斑，使眼底呈花毯样，同时伴有色素性视网膜炎。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法。

Retinodialysis-Deafness-Skeletal Dysplasia 综合征

译名：视网膜剥离—耳聋—骨发育不良综合征

别名：骨发育不全—视网膜剥离—耳聋综合征

概要：本征主要特征为耳聋、骨发育异常及视网膜脱离。

病因病理：病因不明，染色体核型正常。

眼部特征：常在出生后一年内发生视网膜脱离，视力严重降低，最终完全失明。

全身特征：

1. 双侧性耳聋，6～12 岁时发生，程度不等，以高频率部分损失显著。

2. 骨发育异常，包括长骨骨骺部和骨干端扁平，导致长骨缩短。股骨颈畸形。脊椎扁平，脊柱后侧凸，骨盆变形，髋内翻等，病变随年龄增长而逐渐加重。

3. X 片示正常骨小梁组织消失，呈毛玻璃样模糊不清。

治疗：对症处理。

Reye 综合征

译名：埃氏综合征

别名：①脑病合并内脏脂肪变性综合征；②急性脑病综合征；③肝变性—脑病综合征。

概要：1963 年 Reye 等报道了 21 例小儿患者，主要特征为神经精神症状、发热及肝功能异常。急性发病，多见于 6 个月至 10 岁的小儿。

病因病理：病因不明，可能与病毒感染（包括疱疹病毒、腺病毒、鼻病毒、ECHO 病毒、流感病毒 B 型及水痘病毒等）、中毒、过敏及代谢障碍有关。病理见脂肪肝，脑、肾、胰腺、心脏等处有脂肪沉积，脑水肿，大脑核，小脑皮层，脑干等有广泛的神经细胞缺血性改变，偶见皮肤有坏死性改变。

眼部特征：

1. 视力下降，皮质盲，斜视（系由动眼神经不全麻痹引起），复视。

2. 瞳孔散大，对光反应迟钝或消失，视乳头水肿。

全身特征：

1. 半数患者有轻度上呼吸道感染或胃肠炎样前驱症状，继之突然出现神经症状，频繁呕吐伴以剧烈头痛，发烧，精神错乱，谵妄，意识不清或昏迷。

2. 肌张力减退，肘部屈曲。

3. 代谢性酸中毒的症状，深大呼吸，血压下降，少尿，低血糖。

4. 肝肿大，肝功异常，血清转氨酶升高，肝活检显示肝细胞内大量脂肪滴。但无黄疸。血钾升高，尿酮体阳性。

治疗：

1. 对于脑水肿、颅内压增高患者可给予降低颅内压及利尿治疗，但禁用尿素。

2. 纠正酸碱代谢紊乱，维持水电解质代谢平衡。

3. 眼科对症治疗。

Riddoch 综合征

译名：利多克综合征

别名：①视定向障碍综合征Ⅱ型；②视觉定向障碍综合征；③视觉失定向力综合征Ⅱ型。

概要：1917 年 Riddoch 报道本病，主要特征为视野缺损，体位定位感觉和触觉丧失。

病因病理：由于单侧顶叶或顶叶的缘上回和角回的病变所致，如肿瘤外伤、感染等。

眼部特征：

1. 中心视力无障碍，视野缺损(患者自己无感觉)，同侧偏盲时可有视定向障碍。

2. 健侧眼能固视对侧视野中的目标，而病侧眼则不能。

3. 视力与实体镜识别力存在，瞳孔对光反应和调节集合反应正常。

全身特征：当大脑中央回受侵犯时可产生：

1. 对侧肢体麻木及刺痛感。

2. 平衡觉和体位定向感觉丧失。

3. 触觉辨别力消失。

4. CT 扫描或核磁共振检查有助诊断。

治疗：对症处理，病因治疗。

Riley-Day 综合征

译名：里一戴综合征

别名：①家族性植物神经失调综合征；②家族性自主障碍；③家族性神经机能障碍综合征；④先天性痛觉缺失；⑤先天性家族性植物神经机能障碍；⑥中枢性自主功能障碍。

概要：1949 年 Riley 报道本征，为一种少见的家族性疾病，主要特征为特发性直立性低血压，周期性呕吐及眼部病变，多见于犹太儿童。

病因病理：可能为常染色体隐性遗传，1967 年 Mckasick 认为是儿茶酚胺的代谢紊乱所致，同年 Morcs 分析患儿父母尿中排出的香草酰扁桃酸低于正常人，并以此鉴定基因携带者。植物神经节发育不良和细胞学改变，丘脑下部和脑干有细胞学改变。

眼部特征：先天性无泪腺或泪液减少，哭时无泪，斜视近视，屈光参差，上睑下垂，角膜知觉减退，常并发神经麻痹性角膜炎。干燥性角膜炎、角膜溃疡，角膜变性，瞳孔括约肌发育不良，瞳孔不等大，青光眼，视网膜血管弯曲。

全身特征：

1. 患儿生后不久，即有哺乳障碍，并发生吐乳，对痛觉不敏感，舌蕈状乳头萎缩，味觉缺乏，约半数患者有舌粘膜溃疡，吞咽和构音障碍。

2. 情绪不稳定，多汗，皮肤潮红，指趾端紫绀。周期性呕吐，腹泻、便秘，吞咽困难。暂时性高血压及体位性低血压，肌肉活动不协调，深部腱反射消失或减退，Romberg 征阳性。

3. 常有肺部感染和不明原因的不稳定性发热，惊厥，并可有呼吸暂停。

4. 生长发育迟缓，智力正常或稍有减退，动作拙笨，不灵活，偶见脊柱后凸和侧弯，特

发性骨折，甲状旁腺机能低下，还可有神经性关节病。

5. 药物试验有特征性反应，如注射组织胺皮肤不出现潮红，注射甲基胆碱和去氧肾上腺素可出现兴奋，甲基胆碱滴入结膜囊，可引起缩瞳。

6. 尿液中高香草酸及香草扁桃酸比值增高。

治疗：对症处理。

Rochon-Duvigneaud 综合征

译名：罗一杜综合征

别名：①眶上裂综合征；②疼痛性眼肌麻痹性综合征；③Rochon-Duvigneaud 感觉运动性眼肌麻痹综合征；④Rollet 综合征。

概要：1858 年 Hirschfeld 首先描述本病，1896 年 Rochon 和 Duvigneaud 确定此征为眶上裂附近病变所引起，特点为眼球突出合并有Ⅲ、Ⅳ、Ⅴ和Ⅵ颅神经眼支的麻痹。

病因病理：主要为侵犯眶上裂的病变，如炎症、外伤、肿瘤均可引起本病，此外，颅底骨折和颈内动脉瘤、梅毒、结核均可引起三叉神经眼支及眼球运动神经的损害。

眼部特征：

1. 上睑下垂，眼球固定，眼睑水肿，眼球突出，眶后疼痛，眼球向各方向运动受限，瞳孔散大，直接对光反应消失，同时出现复视，结膜、角膜感觉消失，神经麻痹性角膜炎。

2. 视力减退，眼底可见视神经炎或视乳头水肿，眼底静脉及眼前部静脉怒张，视神经萎缩。

全身特征：

1. 前额、泪腺、上睑、鼻、睫状区和颞顶区疼痛，麻木或感觉过敏。

2. 颅X片，CT 扫描、眼B超等对诊断有一定帮助。

治疗：病因及对症治疗。

Rollet 综合征

译名：罗利特综合征

别名：①眶尖综合征；②眶尖一蝶骨裂综合征；③眶上裂视神经孔综合征；④眼眶尖一蝶骨综合征；⑤眼眶综合征；⑥肌锥综合征；⑦蝶骨裂视神经管综合征。

概要：1865 年 Rollet 首先报道之后，Dejean 将其分为四型：（Ⅰ）完全型：病变波及第Ⅱ至第Ⅵ颅神经和交感神经纤维；（Ⅱ）病变仅局限蝶骨裂，对视神经无影响；（Ⅲ）仅有第Ⅲ、Ⅳ及第Ⅵ颅神经受累；（Ⅳ）少数颅神经病变。本征主要表现与眶上裂综合征相似，不同之处是本病伴有视神经损害。

病因病理：主要由于视神经、三叉神经及动眼神经受损所致。引起上述神经受侵的有肿瘤、血管瘤、结核瘤、炎症、外伤等。

眼部特征：

1. 视力下降，上睑下垂，复视，眼球突出，眼球运动受限。角膜知觉消失，瞳孔对光和调节反射消失。

2. 视乳头水肿，视神经炎，视神经萎缩，眶后部疼痛。

全身特征：前额区，上睑，鼻根部和颞顶区疼痛、感觉障碍及过敏。

治疗：对症处理，病因治疗。抗生素药物或手术。

Romberg 综合征

译名：罗波哥综合征

别名：①进行性面偏侧萎缩综合征；②进行性偏侧面部萎缩综合征；③进行性颜面半侧萎缩综合征；④进行性板层发育不良综合征；⑤偏面萎缩；⑥偏侧面部萎缩综合征；⑦面偏侧萎缩症；⑧Parry-Romberg 综合征；⑨Romberg 病；⑩Romberg 进行性面部半侧萎缩。

概要：1925年Parrg报告一例一侧颜面萎缩病例，1846年Romberg加以论证，故命名为Romberg病或Party-Romberg综合征。1870年Biot与Land认为本证和硬皮病有一定关系，并将本征命名为“进行性颜面半侧萎缩症”。国内罗文彬于1955年首报。特点是半侧面部的所有组织进行性萎缩，本病多侵犯女性，并多在25岁以前发病，缓慢发展数年后而静止。

病因病理：病因不明，可能为外显率较低的常染色体显性遗传，有人认为与神经系统发育障碍及中胚层发育不全有关，1962年Crikelair等曾报告本征发生于外伤后，也有人提到与硬皮病有关。

眼部特征：

1. 鼻侧眉毛缺如及脱落，由于病变侧皮肤、肌肉、骨胳的进行性萎缩，致使上睑下垂，外眦部低。又因有眶内脂肪缺乏而致眼球内陷。泪小管阻塞，眼睑闭合不全，眼外肌麻痹或不全麻痹。

2. 神经麻痹性角膜炎，个别病例有Argyll-Robertson瞳孔，虹膜炎，虹膜睫状体炎，虹膜异色。白内障，视乳头水肿，脉络膜炎。

全身特征：

1. 可先有下颌或面颊部的轻微感觉障碍或疼痛，逐渐发展为患侧面部皮下组织与脂肪组织萎缩，有时肌肉、骨骼也有萎缩。严重者病变可超过面部及中线，而波及颈部，甚至使整个半身发生萎缩。

2. 三叉神经痛或三叉神经麻痹，偏头痛。偶有眩晕，毛发（包括眉毛、睫毛）脱落及变灰，患侧面部无汗。白斑病。

3. 面瘫，面部痉挛，感觉迟钝，晚期出现癫痫发作，偏瘫失语。

4. 约50%病例脑电图呈阵发性异常。

治疗：

对症处理，无特殊疗法，本征有自限性。

Rosenthal-Kloepfer 综合征

译名：罗一克综合征

别名：回状头皮综合征

概要：主要特征为头面部皮肤回状沟样改变，肢端肥大症及角膜病变，婴幼儿期即发病，单侧或双侧发生。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传。

眼部特征：角膜白斑，起初为角膜浅层出现灰白色实质性浸润，逐渐发展为致密较厚的混浊而致视力显著减退。

全身特征：

1. 外上眶缘额骨呈角样突出，头、面部皮肤出现回状沟纹样改变或过度增生。

2. 肢端肥大症，骨骼增厚，下颌突出。

3. 掌纹异常。

治疗：对症处理。

Ross 综合征

译名：罗斯综合征

别名：①进行性选择性发汗失神经支配综合征；②Holmes-Adie节段性少汗综合征。

概要：1959年Ross报道本病，主要特征是瞳孔强直症伴有节段性少汗，即少汗与Holmes—Adie综合征并存。

病因病理：病因不清，有人认为皮肤无汗可能由于受胆硷作用的交感神经节后纤维发生障碍所致。

眼部特征：强直性瞳孔。

全身特征：

1. 局限性少汗症，可发展至无汗。

2. 深部腱反射减退或消失。

治疗：无特效疗法。

Roth-Bielschowsky 综合征

译名：罗一比综合征

别名：①假性眼肌麻痹综合征；②假性眼外肌麻痹。

概要：主要表现为双眼向一个方向的随意联合运动麻痹。

病因病理：本征是因基底节或顶盖的病变而引起。

眼部特征：有单一方向的侧向注视完全麻痹，出现异常型的前庭性眼球震颤，向麻痹侧的眼震快相消失，而慢相仍存在，刺激一侧耳迷路，可导致眼向麻痹侧之对侧偏斜。刺激另一侧迷路，则可导致眼球偏向麻痹侧。

全身特征：有时合并失读症。

治疗：对症治疗，预后取决于病因。

Rothmund-Thomson 综合征

译名：罗—汤综合征

别名：①皮肤损害白内障Ⅰ型综合征；②皮肤异色病—青年白内障综合征；③先天性皮肤异色症；④先天性皮肤异色病及青年性白内障综合征；⑤先天性萎缩性皮肤异色病；⑥白内障—毛细血管扩张症—色素沉着综合征；⑦外胚层综合征；⑧涉及骨骼的外胚层和中胚层发育不全；⑨罗思蒙德先天性血管萎缩性皮肤异色症；⑩Bloch-Stauffer 综合征；⑪Rothmund 综合征；⑫Rothmund-Thomson 先天性皮肤异色症；⑬Thomson 综合征；⑭Thomson-Rothmund 综合征。

概要：1868 年 Rothmund 曾描述数个患白内障和特殊皮损的儿童。1923 年 Thomson 描述了一家姐妹俩患有先天性皮肤异色病，但无白内障，因皮肤活检显示角化过度，其变化和 Rothmund 描述的相同，故命名为 Rothmund-Thomson 综合征；此病较为少见，主要特征为毛细血管扩张，皮肤色素沉着和双眼先天性白内障。女性约占 70%，常有双亲血缘联姻史。

病因病理：病因未明。为一种少见的家族性常染色体隐性遗传的皮肤病变，可能为外胚层和中胚层发育不全。

眼部特征：

1. 双眼眶距离增宽，斜视，弱视，倒睫，睫毛与眉毛稀少或缺如，泪溢。角膜病变（偶见）。

2. 约 50% 患者在 4—6 岁时出现双侧性白内障（为前囊性、绕核型、或后极星状），虹膜中胚层消失及 Schwalbe 氏线明显。

3. 视神经乳头倾斜，视网膜色素沉着过度。

全身特征：

1. 皮损于出生时即可出现，但常于生后 3—6 个月发病，初起于面部两颊，尔后延及耳、四肢、臀部，最后波及全身。皮损开始表现为粉红色、水肿性斑片，后呈大理石样外观。局部可见点状皮肤萎缩，棕色网状或斑状色素沉着，毛细血管扩张。皮损在生后一年呈进行性，以后可静止。约 1/3 病人对阳光过敏，可发生大泡及角化病。

2. 男性性机能减退，女性月经少或闭经，内分泌紊乱，约 1/3 病人血液中维生素 A 降低，约有 1/4 患者指甲板变小、粗糙，有纵嵴和萎缩，手足明显发绀。

4. 小脑和智力发育迟缓，身材矮小，小颅畸形，鼻梁扩大且凹陷，牙齿畸形。毛发稀少，有时为全秃，手指（趾）骨末端变短或骨骼缺损改变。

治疗：对症治疗，局部涂用 5% 二氧化钛软膏，白内障可行手术摘除，皮肤对光线敏感者应避光和使用防光剂。

Roussy-Levy 综合征

译名：罗—莱综合征

别名：①遗传性共济失调—肌萎缩综合征；②遗传性共济失调伴肌肉萎缩综合征；③家族性爪样脚伴腱反射消失症。

概要：1926 年 Rouss 和 Levy 报道本病，主要特征为共济失调，手部及下肢肌肉进行性

萎缩，多见于婴幼儿。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传，家族性遗传病，有人认为系 Friedreich 共济失调的变异型，病理见脊髓后索和后根变性。

眼部特征：斜视、瞳孔强直，白内障。

全身特征：

1. 智力缺陷，精神萎靡。
2. 共济失调，行走困难，步态失调，手协调运动障碍，动作笨拙。
3. 进行性肌肉萎缩，尤以远端为著，弓形足，脊柱后侧凸。
4. 腱反射消失，巴氏征阳性，深感觉障碍。震颤。

治疗：

1. 主要为神经内科治疗。
2. 斜视可行矫正术，白内障可行手术摘除。

Rubinstein-Taybi 综合征

译名：拉一塔综合征

别名：①宽拇指一大脚趾综合征；②宽拇指一大脚拇趾综合征；③巨指（趾）综合征；④阔指综合征。

概要：1963 年 Rubinstein 和 Taybi 报道本征，较罕见，主要特点为精神迟钝，面部及四肢异常。发病无性别差别。

病因病理：病因不明，有学者认为与先天性代谢异常和染色体畸变有关，呈多基因或多因子遗传。

眼部特征：

1. 倒蒙古型斜睑裂占 89%，内眦赘皮占 58%，屈光异常占 55%，近视或远视、斜视占 72%，外斜多于内斜，长睫毛，高眉弓。
2. 小角膜，多瞳孔，青光眼，晶状体脱位。
3. 少见的有眼距增宽，眼球内陷，眼球震颤，上睑下垂，鼻泪管阻塞，虹膜缺损及脉络膜缺损，白内障。

全身特征：

1. 侏儒，精神发育不全，运动迟缓，步态及体位异常。深部腱反射亢进，吞咽困难。
2. 面部异常，前额部血管瘤，耳大小、位置及形态异常，宽鼻梁，鼻中隔延长，高腭弓，上颌骨发育不全。
3. 宽拇指、巨趾，四肢畸形，关节松弛，关节过度屈曲，多发性骨骼异常。
4. 皮纹异常，躯干及四肢多毛，焰色痣。
5. 心脏异常，肾缺损，隐睾、呼吸道及泌尿系感染。
6. 约 33%表现脑电图异常。
7. X 线所见：枕骨大孔扩大，骨龄延迟，髋臼角低。

治疗：

1. 对症处理。
2. 如有屈光不正可验光配镜矫正。
3. 如并发白内障可行手术摘除。

Rud 综合征

别名：侏儒一鱼鳞癣样红皮症一智力缺陷综合征。

概要：1927 年 Rud 报道本征，主要特点为先天性鱼鳞癣，癫痫及精神发育不全。

病因病理：病因不明，可能为常染色体显性遗传。有学者认为同外胚层发育不全及垂体功能不足有关。脑组织病理学研究证实有神经细胞发育不成熟及明显的少突胶质细胞增多。

眼部特征：睑外翻，暴露性角膜炎及角膜营养不良。视网膜色素变性。

全身特征：

1. 先天性鱼鳞癣，肌萎缩，蜘蛛足样指。
2. 侏儒（体态幼稚型），智力低下，痴呆，癫痫，多发性神经炎。
3. 高血色素巨细胞性贫血。

治疗：对症治疗，维生素 B 族药物。如发生角膜炎可用抗生素眼液点眼，睑外翻可手术矫正。

Russell 综合征

别名：①婴儿消瘦综合征；②婴儿间脑综合征；③饿虚综合征。

概要：1951 年 Russell 报道本病，主要特征为极度消瘦，恶病质时表现身体活跃及过度活动。一般生后 3 个月至 2 年发病。

病因病理：多由第三脑室底部肿瘤所引起。最常见的病变是下丘脑前部的星形细胞瘤，视交叉肿瘤、小脑中央星状细胞瘤亦可致发本病。

眼部特征：视力减退或失明，眼球震颤约占 50%，常呈水平性、垂直性或旋转性，而且常常是首先出现的神经系统症状。同侧偏盲，眼睑退缩，瞳孔对光反应迟钝，视神经萎缩。视乳头水肿（罕见）。

全身特征：

1. 全身性极度消瘦，然而却常常表现精神欣快，动作过多，食欲亢进。

2. 发育迅速，生长激素含量高，但皮下脂肪甚少，皮肤苍白。

3. 呕吐，低血糖，烦躁不安，过度出汗，低血压或高血压。

4. 偶见小脑及椎体束征状。

5. X 线检查前床突骨质有破坏，侧位片可见蝶鞍呈"J"形，脑室造影显示第三脑室损害。

治疗：放射治疗或手术，预后不良。

Sabin-Feldman 综合征

别名：①脑损害—脉络膜视网膜病综合征；②假性弓形体病综合征。

概要：本征主要特点是发育迟缓，小脑畸形及钙化。婴儿早期发病。有报道脉络膜视网膜病变伴有阳性试验者 90%有大脑钙沉着，而合并有阴性试验者仅出现 5%有大脑钙沉着。

病因病理：病因不明，临床征象与弓形体病相似，但弓形体染色和补体结合试验均为阴性。查不到弓形体抗体，脑部发育缺陷较坏死性、破坏性病变更明显，镜检与弓形体病相似。

眼部特征：偶见小眼球、斜视、瞳孔固定、小角膜、晶体后圆锥及视神经萎缩。脉络膜视网膜炎及视神经萎缩，视网膜小血管退行性变。

全身特征：

1. 脑小畸形，偶见脑积水，大脑钙沉着。

2. 发育迟缓，可有各种神经症状，常见有惊厥且反复发作。

3. 头颅 X 片可见脑部有散在性钙化灶。

治疗：对症处理，无特效疗法，为致死性疾病。

Salzmann 综合征

译名：萨耳茨曼综合征

别名：①结节性角膜营养不良综合征；②Salzmarnn 小结节状角膜营养不良；③Salzmrnn 结节性角膜营养不良。

概要：本征主要特点是角膜呈小结节性混浊，且出现新生血管单侧或双侧发病，见于任何年龄的角膜病，女性多见。

病因病理：主要是小泡性角膜炎或沙眼的并发症，病理见上皮层及前弹力层变性。角膜结节性萎缩。

眼部特征：

1. 视力损害，眼痛。角膜新生血管。

2. 角膜旁中央出可见数个小斑块状混浊，逐渐融合成片状，且有新生血管出现。

全身特征：无特殊表现。

治疗：病程缓慢，可行板层角膜移植术。

Sander 综合征

译名：赛德综合征

别名：①流行性角膜结膜炎（epidemic Keratoconjunctivitis）；②流行性结膜角膜炎；

③斑点性角膜炎；④粘膜性角膜炎；⑤船坞性结膜炎；⑥造船厂结膜炎；⑦船坞角膜结膜炎。

概要：1938年德国一个造船厂发现流行此病，以后逐渐蔓延至世界各地。主要特征为急性伪膜性结膜炎，头痛及耳前淋巴结肿大，双眼先后发病，潜伏期为一周左右。

病因病理：病毒感染，主要为腺病毒Ⅷ型所致的急性流行性结膜炎。泪滴涂片见单核细胞。

眼部特征：

1. 羞明，流泪，患眼痛，急性滤泡性或伪膜性结膜炎，结膜充血，水肿，结膜下点状出血，穹窿部结膜滤泡显著增生，儿童可有假膜形成。

2. 8—14天后，急性结膜炎症逐渐消退，角膜前弹力层下发生浅层点状灰白色浸润，直径约0.4～0.7毫米，主要位于角膜中央，并集中于瞳孔区，呈斑点状分布，很少侵及角膜边缘，虹膜可有充血刺激症状。

3. 点状角膜浸润可遗留下瘢痕性薄翳，且常年不愈，视力可有一定程度的损害。

全身特征：

1. 耳前淋巴结肿大、压痛。

2. 可伴有呼吸道症状。

治疗：主要以抗病毒药为主，辅以抗生素和激素，局部或全身应用可自发缓解。

Sandifer 综合征

别名：裂孔疝—斜颈综合征

概要：本征主要特点是头颈的异常运动合并有隔裂孔疝，多见于男性，婴儿期即有症状。

病因病理：原因与遗传方式尚未明确，所有临床表现可能与膈裂孔疝的存在有关。

眼部特征：斜视（与斜颈有关）。

全身特征：

1. 头转向一侧肩部及合并歪颈，尤其在进食及阅读时更明显，睡眠时则消失。主要是因为隔的裂孔疝引起吞咽困难和不适，使其采取怪异姿势以利食物通过食道进入胃内。

2. 上消化道不适，疼痛，呕吐（始发于婴儿时可持续至儿童时期）。

3. 由于营养障碍可引起小儿发育不良、虚弱及缺铁性贫血。

4. 钡餐造影见食道贲门括约肌弛缓性消失，伴有显著的食道扩张，膈肌有裂孔疝存在。

治疗：手术修复膈裂孔疝后，发作终止，异常头位及贫血可随之逐步纠正。

Scaphocephaly 综合征

译名：舟状头综合征

别名：舟状头畸形综合征

概要：1957年Kamel报道本病，主要特征是智力低下，舟状头及眼眶变浅。出生后即见，发病有家族性，男多于女，眼症状多在8岁时方稳定。

病因病理：本征属于颅面骨发育不全及原始中胚层发育不良，头面部畸形系由于矢状缝骨性愈合过早所致。

眼部特征：

1. 眼眶变浅，眼球突出（约占50%），眼球震颤，眼球运动受限。

2. 分散性斜视，视神经萎缩致视力减退或全盲（约占18%）。无虹膜，白内障，视乳头水肿。

全身特征：

1. 舟状头（头部前后直径变长，横径缩短）。智力低下，颅内压增高，常伴头痛。

2. 前额扁平，眉弓缺如，鼻隆凸。上颌小，下颌大。

3. X线检查示颅骨变薄及指状分裂，视神经孔狭小。

治疗：无特殊疗法。

Schäfer 综合征

译名：谢弗综合征

别名：①掌—趾角化障碍综合征；②掌趾角化综合征变异型；③手掌脚底过度角化病。

概要：1925 年 Schäfer 报道本病，为一种先天性疾病，主要特点为手掌脚底角化，先天性白内障，身体矮小，生殖机能不全。

病因病理：病因不明，为一种显性遗传的外胚叶发育不良疾患。

眼部特征：

1. 先天性白内障为本征的主要特征之一。

2. 角膜上皮有树枝状及疱疹样角膜病变，但知觉正常。

全身特征：

1. 手掌和脚底角化障碍，皮肤毛囊角化。

2. 小头畸形，侏儒，精神发育不全，秃发。

3. 生殖腺发育不全，口腔粘膜白斑病，甲肥厚。

治疗：对症治疗。

Schilder 综合征

译名：谢尔德综合征

别名：①弥漫性轴索周围性脑炎；②弥漫性脑硬化；③弥散性轴周性脑炎；④广泛性脱髓鞘病；⑤Schilder 病；⑥Heubner-Schilder 综合征。

概要：1912 年 Schilder 报道本病，主要特征为皮质盲，精神障碍及痉挛性轻瘫，任何年龄均可发病，男性多见。

病因病理：病因未明，可能与中毒、感染或神经营养不良有关。病理特征为大脑半球白质的弥漫性脱髓鞘变化，轴索肿胀、破裂以及变性，小神经胶质增生，血管周围淋巴细胞浸润。

眼部特征：

1. 视力进行性减退为其主要特征，最后可失明，主要因大脑枕叶白质受侵引起的皮质盲，也可出现同侧偏盲。

2. 视神经受损，表现为视神经乳头炎，球后视神经炎、视神经萎缩，伴有颅内压增高者，约有 15—20%可产生视乳头水肿。

3. 也可有眼球震颤及瞳孔光反应消失。核性或核上性眼外肌麻痹。闭睑不全。

全身特征：

1. 通常有头痛，呕吐，眩晕，伴以言语障碍，抽搐，随着病程不断进展，出现行走困难，进行性痉挛性瘫痪。肌张力增加，共济运动失调。

2. 中枢神经性耳聋（颞叶受累）。

3. 精神障碍，烦躁不安，无表情，晚期出现痴呆及四肢瘫痪。

4. 脑脊液检查压力轻微增高，蛋白和淋巴细胞轻度增加，中性白细胞消失。

治疗：无特殊疗法，病人多在发病后 1—2 年死亡。

Schnyder 综合征

译名：施尼德综合征

别名：①结晶性角膜营养不良综合征；②角膜结晶状营养不良症；③遗传性角膜结晶状变性；④Schnyder 结晶状角膜营养不良。

概要：1939 年 Schngder 报道，本征主要特点为角膜前弹力层出现细小结晶状混浊，视力明显下降。一般为双眼罹患，且男女均可发生，发病年龄较早。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传，可能与血胆固醇增高有密切关系。病理检查，角膜实质层或前弹力层后可见有小针样结晶混浊区，上皮正常。

眼部特征：

1. 视力明显减退，角膜中央实质浅层或前弹力层出现卵圆形、环形细小针样黄白或红绿色结晶混浊，可向周围发展，但从未到达角膜缘。

2. 角膜上皮及周围无结晶病变的实质层均正常，可伴有 Vagt 角膜缘带和角膜青年环。

全身特征：无特殊表现。

治疗：必要时可行角膜移植术。

Schonenberg 综合征

别名：侏儒一心脏病综合征

概要：1954 年 Schonenberg 报道本病，主要特征有侏儒，心脏畸形及眼部异常。

病因病理：病因尚不清楚，有血缘联姻及家族性发病的报道。

眼部特征：睑裂狭小，内眦赘皮，假性上睑下垂。

全身特征：

1. 侏儒表现为成比例的全身短小。
2. 各种类型的先天性心脏病。

治疗：治疗先天性心脏病，眼科可作成型手术。

Schultz 综合征

译名：舒耳茨综合征

别名：①粒细胞缺乏综合征（Agranulocytosis Syndrome）；②粒细胞缺乏性咽炎；③恶性白血病；④恶性粒细胞减少综合征；⑤恶性中性白细胞减少症；⑥急性粒细胞缺乏症；⑦原发性粒细胞减少症。

概要：本征主要特点是寒战、发热及白细胞减少。常见于成年女性，男女比例为 1∶3。死亡率占 20％—50％。

病因病理：造血障碍，可能是对某些化学药物过敏反应，据报告离子辐射作为致病因素，抑制骨髓粒细胞形成，也可能为特发性疾病。

眼部特征：巩膜和结膜黄疸，结膜出血，视网膜斑块状出血。

全身特征：

1. 起病急剧，寒战，发热，虚脱，咽痛。全身痛及关节肿胀疼痛，不适。粘膜溃疡（主要在口腔和咽喉部）。
2. 晚期常有严重肺炎及出血。
3. 实验室检查：血液中粒细胞极度减少或完全缺如，少数显示毒性颗粒以及细胞核和胞浆改变。骨髓可有再生不良，正常或增生，当骨髓再生不良时，反见到不成熟的骨髓细胞。

治疗：抗生素，类固醇皮质激素治疗，眼科对症治疗，预后不佳。

Schwartz 综合征

译名：修瓦兹综合征

概要：1973 年 Schwartz 首先报道了 11 例孔源性视网膜脱离伴高眼压和色素膜炎病例，随视网膜脱离手术复位和裂孔封闭，青光眼葡萄膜炎也随之消失，现世界各国陆续有所报道，国内 1989 年孙心铨亦有报道。单眼发病，常见于男性青年。

病因病理：确切病因未明，多见于眼球钝挫伤，视网膜下间隙与前房形成自由交通时易发生本病，其发病机理为视网膜下的视细胞外节盘膜片脱落，通过裂孔而达前房，引起色素膜炎，覆盖阻塞小梁网，则影响房水排出，导致青光眼。只有视网膜裂孔存在，而且越是周边部视网膜裂孔越有可能发生本病，因为距前房越近，外节盘膜越易到达前房，而后极部裂孔则不易发生本征。另外必须有前玻璃膜的破裂孔存在，只有这样才能使视细胞外节盘膜通过前玻璃膜裂孔到达前房内，色素膜炎发生与自身免疫障碍有关。

眼部特征：

1. 阵发性眼压升高，早期可无明显症状，逐渐出现视力减退、虹视等眼压高的表现。角膜可有水肿，眼压明显升高时，前房内出现大量粘稠的蛋白性渗出物，房水流畅系数 C 值减低，房角开放，轻度房角后退。现已证实眼压升高为视细胞外节脱落的盘膜一次性大量进入前房，阻塞小梁网使房水滤出受阻所致。
2. 原发性视网膜脱离并有裂孔，这种视网膜脱离一般为浅脱离，呈扁平状或球状，裂

孔不易被发现，仅在锯齿缘附近或睫状体平坦部有小裂孔存在，少数有视网膜变性。

3. 前葡萄膜炎（主要是虹膜炎）前房内有浮游物，以灰棕色大颗粒为主，无角膜后 Kp 或仅有少量色素性 Kp，瞳孔无后粘连。

全身特征：无特殊表现。

治疗：治疗本征的关键在于手术封闭视网膜裂孔。视网膜复位后，眼压即降至正常，前葡萄膜炎立即消失。

Sea-Blue Histiocyte 综合征

译名：海蓝色组织细胞综合征

概要：本征系 Niemam-Pick 综合征的一种良性型或成人型。起病隐匿，病程长，多见于 40 岁以下，但老年人也有发病者。

病因病理：病因不明。推测为常染色体隐性遗传的一种类脂代谢障碍性疾病。

眼部特征：眼底黄斑部病变，类似樱桃红点。

全身特征：

1. 轻度紫癜，晚期出现肝脾肿大，偶有肝硬化，30%的病例出现肺部浸润。

2. 血小板轻度减少。

3. 实验室检查：轻度贫血，白细胞、血小板减少，骨髓及脾脏 Wright 染色可见胞浆中含有粗大的海蓝色颗粒的特殊组织细胞，尿中有 2、3—氨基乙糖酶、神经鞘氨醇半乳糖苷和神经鞘磷脂。

治疗：对症处理。

Seckel 综合征

译名：赛克综合征

别名：①鸟样头—侏儒综合征；②小头综合征；③Virchow-Seckel 综合征。

概要：1960 年 Seckel 报道本病，主要特征为身材短小，颅骨畸形及眼部病变。出生时即有症状。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传。病理检查，脑小、肾脏小、肝脏畸形。

眼部特征：

1. 视力减退，远视，交替性斜视，两眼分离过远，小眼球，水平性眼球震颤。

2. 双侧黄斑部缺损，色素沉着，视乳头发育不全。

全身特征：

1. 出生时体重轻，生长发育障碍，侏儒，智力低下，精神发育不全。

2. 鸟样头，毛发稀疏，颅骨畸形，面部畸形，上颌、下颌发育不良，鼻突出且呈钩状，低位耳，牙齿排列异常，牙釉质发育不全。

3. 胸腔狭小，串珠肋，腹部膨胀，生殖器畸形。

4. 髋关节脱臼，畸形足，拇指缺如。

治疗：对症处理，对寿命无影响。

Senior 综合征

译名：赛尼奥综合征

别名：①肾小管实质性肾病—视网膜变性综合征；②肾小管间质性肾病综合征；③肾小管实质性肾病及视网膜变性；④肾病—毯层视网膜变性综合征；⑤Letterer-Senior-Loken 综合征。

概要：1961 年 Senior 报道本病，见于儿童，成年前常因肾功能衰竭及尿毒症而死亡。

主要特征是患有原发性慢性肾小管—实质性肾病，合并 Leber 毯层视网膜变性样病变。Senior 报道一家庭 13 位儿童中有近半数人患有肾病合并视网膜营养障碍。

病因病理：病因未明，家族性发病，可能是一种具有表现度的多基因遗传病。

眼部特征：进行性视力减退直至完全失明。婴儿早期即出现视网膜营养不良及进行性毯层视网膜变性，与 Leber 毯层视网膜变性难以鉴别。

全身特征：

1. 原发性慢性肾小管实质性肾病，轻度血尿及蛋白尿。

2. 儿童早期有烦渴、多尿、多饮，晚期可出现高血压，多因肾功能衰竭而死亡。

3. 智力低下。

治疗：对症处理，饮食疗法及透析疗法，视神经网膜营养药物。

Sezary 综合征

译名：赛匝瑞综合征

别名：①恶性皮肤网织红细胞增多综合征；②蕈样真菌病。

概要：1938 年，Sezary 报道本病，主要特点为皮肤色素紊乱，红皮症及淋巴腺病变。

病因病理：病因不明，为蕈样真菌病的变异，也有人认为病毒感染，免疫反应为其致病因素。

眼部特征：

1. 眼睑肿胀及增厚，睑外翻，睑缘炎，睫毛脱失。角结膜炎，色素膜炎。

2. 视乳头水肿，视网膜水肿。

3. 偶见全盲。

全身特征：

1. 皮肤增厚及水肿，剥脱性皮炎，湿疹，脓皮病，皮肤极度搔痒，躯干及四肢皮肤斑纹样色素沉着。

2. 部分或完全性脱发，指甲营养不良改变，多汗。

3. 浅层淋巴腺病变。

4. 周围血涂片、骨髓及淋巴结中有单核白细胞增多。

治疗：对症治疗。

Shy-Drager 综合征

译名：希一德综合征

别名：①直立性低血压一多系统萎缩综合征；②直立性低血压综合征；③直立性低血压综合征变异型；④直立性低血压一神经病变综合征。

概要：1826 年 Piorry 最早发现并记载本征，1925 年 Bradbury 等开始注意到本病一些患者中伴有许多神经系统症状。1960 年 Shy 与 Drager 经过对二例本征患者进行了严格、详细的（其中 1 例经尸检）观察与研究，强调了原发性神经变性的特点。本征主要特征为特发性直立性低血压伴植物神经功能障碍。多见于 40—60 岁之间的男性，逐渐起病。

病因病理：病因未明，神经系统的进行性变性。病理见基底节、皮质脊髓运动系统，小脑系统和植物神经系统的对称性神经原消失和脱髓鞘病变。

眼部特征：视力障碍，眼外肌不全麻痹、Horner 综合征，虹膜萎缩。

全身特征：

1. 早期有性功能不全：阳萎、性欲消失，排尿困难，也可有顽固性的尿便失禁症状。女性则表现疲乏无力，怕热，眩晕。

2. 后期出现直立性低血压（此为本征的首要诊断依据之一），其表现为久站后渐头晕，眼花、腿软及突然起立时发生程度不同的血压下降，眼前发黑，恶心、出汗及心动过速，严重者可有虚脱、晕厥等。

3. 智力低下，感觉异常。

4. 其他尚可见肌强直和震颤，联合运动障碍，肢体远端肌萎缩，腱反射亢进。皮肤干燥无汗，肛门、膀胱括约肌麻痹。

5. 肌电图检查示有神经原性（前角细胞障碍性）变化的特征，肌肉活检可见神经原性病变。

治疗：主要为改善直立性低血压及预防感染治疗，常死于继发感染（肺炎，尿路感染等）。眼科对症治疗。

Shy-Gonatas 综合征

译名：希一贡综合征

别名：眼咽—肌肉营养不良综合征

概要：1967 年 Shy-Gonatas 报告本病，与 Hunter 综合征及 Refsum 综合征有许多特征极其相似。主要特点是睑下垂，进行性眼外肌麻痹，小脑性运动失调及心律不齐。

病因病理：病因不明，为髓鞘形成和磷脂转变过程中代谢缺陷，类脂质在肌肉中积聚，极似承溜状病；但与承溜状病截然不同。病理可见 Schwann 细胞和轴索有广泛性脱髓鞘病损及罕见的细胞体（zebra 小体），肝和骨骼肌有线粒样包涵体。

眼部特征：

1. 眼眶距增宽，轻度眼球突出，上睑下垂，进行性眼外肌麻痹，视力下降，复视，夜盲，格子状角膜混浊（位于前弹力层）。

2. 视野向心性缩小，非典型性视网膜色素变性。

全身特征：

1. 脂肪软骨营养不良，极度四肢无力，反射消失。

2. 小脑性共济失调，痴呆。

3. 肌肉及神经病变、耳聋、心律不齐。

4. 实验室检查：脑脊液蛋白增高，脑电图异常，呈慢波型。

治疗：无特殊疗法。

Siegrist 综合征

译名：西格里斯特综合征

别名：①色素性脉络膜血管综合征；② Siegrist 斑；③Siegrist－Hutchinson 综合征；④脉络膜血管色素沉着症。

概要：本征罕见。1941 年 Siegrist 报道本病，主要特征为眼底周边部有色素线条同时合并有尿毒症的症状，常见于成年女性。

病因病理：病因不明，可能同遗传有关，有人认为恶性高血压是引起本病的最常见原因。病理检查：脉络膜变化与动脉硬化性改变。

眼部特征：

1. 早期即出现视力障碍，眼球明显突出，眼球运动受限，并有眼球后疼痛。

2. 眼底出现肾病性视网膜病变特征，同时合并有脉络脉颗粒状色素点沉着，沿较大的脉络膜血管分布呈放射状向周边扩散，大小相等，即 Siegrist 线条。

3. 这些变化与脉络膜血管硬化有关，见于妊娠性脉络膜视网膜炎及蛋白尿性脉络膜炎。

全身特征：

1. 高血压，头晕，头痛，表情淡漠，昏迷，癫痫样发作，呼吸困难。

2. 肾功能衰竭，蛋白尿。

治疗：对症处理，预后不良。

Siemens 综合征

译名：西门斯综合征

别名：①先天性皮肤发育不良白内障综合征（Congenital dermatodysplasia Cataract Syndrome)；②止汗—外胚层发育障碍；③无汗—外胚层发育障碍综合征；④毛囊鳞癣综合征；⑤棘状毛囊角化脱发综合征；⑥遗传性外胚层发育障碍；⑦Christ-Siemens 综合征；⑧Christ-Siemens-Touraine 综合征；⑨Weech 综合征。

概要：1925 年 Siemens 首报本病，主要特征为毛发稀少、无汗及齿发育不全。男性发病约占 95%，女性为携带者。出生即发病。

病因病理：病因不明，为 X 伴性隐性遗传，主要为外胚层发育障碍。

眼部特征：眼睑毛囊角化，睑内翻或睑外翻，睑缘炎，秃睫，眉毛缺乏或稀少，泪液减少，羞明，角膜营养不良，变性，角结膜炎、复发性角膜上皮剥脱和溃疡，角膜混浊，玻璃体液化，近视及白内障。

全身特征：

1. 本征最突出的表现为全身汗腺缺如或减少，引起皮肤发干，体温失调，少汗或无汗，毛发稀少，秃发，腋毛、阴毛稀少。颈、掌、

跖可见滤泡性过度角化症。

2. 牙齿缺陷，畸形、部分或完全无牙，犬齿和双尖齿呈锥形或冠形，口腔粘膜，鼻粘膜，咽喉粘膜干燥和萎缩，口唇和颊粘膜腺体发育不全，唇原，颊部凹陷，味觉丧失，发音和咽下困难，耳畸形。

3. 发育迟缓，头呈倒三角形，额骨突出，30－50％患者智能差，50％的病人有指（趾）甲发育不良，部分病人出现内分泌异常。

治疗：对症处理，无特殊治疗，不影响寿命。

Silverman Ⅰ综合征

别名：①儿童待遇不良综合征；②受折磨儿童综合征；③儿童受虐待综合征；④打击婴儿综合征；⑤打击儿童综合征。

概要：本征主要特征为肌体多发性伤害，X线检查示不同愈合阶段的骨折。

病因病理：本征主要的病因是受父母或监护人的虐待。意外事件伤害也可发生类似症状。

眼部特征：视力减退（取决于眼损害的程度），球结膜下出血，眼睑血肿及水肿，眼眶出血，眼球突出。前房出血，继发性青光眼，玻璃体出血。视乳头水肿，视网膜渗出及出血，视网膜脱离。

全身特征：

1. 皮肤软组织瘀斑，咽部瘀血。

2. X片检查：颅骨、肋骨及长骨多发性骨折，不同愈合阶段的骨折。皮质增厚，骨膜下骨化。

3. 硬膜下出血，严重者可致昏迷。

治疗：对症处理，对其父母及监护人予以教育。

Simmonds 综合征

译名：西蒙兹综合征

别名：①产后垂体机能减退综合征；②产后垂体坏死；③脑垂体前叶机能减退；④脑垂体功能不足；⑤垂体机能减退综合征；⑥垂体性恶病质；⑦青春期后全垂体机能减退症；⑧Glinski-Simmonds 综合征；⑨Sheehan 综合征；⑩Rey-sheehan 综合征；⑪Simmonds-sheehan 综合征。

概要：1914 年 Simmonds 报告本征，并提出垂体前叶萎缩是造成本病的解剖病理基础，而栓塞、坏死、肿瘤、结核等病变则是致脑垂体前叶萎缩的原因。Simmonds 当时报告的病例均为晚期，都呈恶病质状态，故又称 Simmonds 恶病质。1937 年 Sheehan 提出该病是由产后大出血造成垂体前叶血栓或坏死所致。故目前多将产后出血引起的垂体前叶机能减退称为 Sheehan 病。本征晚期类似 Snapper-Witts 综合征，合并胃酸缺乏及胃亚急性变性、低色素或高色素性贫血。主要特征为极度瘦弱，新陈代谢低于正常及生殖腺功能不足，男女均可患病，以女性为多见。

病因病理：由于分娩时大出血或梗塞、外伤及感染等因素致脑垂体前叶的全部结构破坏或萎缩而发病，也可由蝶鞍部垂体瘤所致。

眼部特征：中心视力减退、中心视野缺损为常见的症状，如不及时治疗，可逐渐发展成视神经萎缩而致全盲，也可见眉毛及睫毛脱失。葡萄膜色素脱失。

全身特征：

1. 肾上腺皮质功能减退的表现：进行性消瘦及全身乏力，脱水、消化道功能紊乱，血压偏低，皮肤苍白，干燥，直立性血压，夜尿，心率缓慢。

2. 性腺功能减退的表现：腋毛、阴毛脱落，男性表现为阳萎、性欲减退，女性则表现为月经减少或闭经，早熟，乳腺萎缩，不孕，乳晕、阴唇等处色素变淡。

3. 甲状腺功能减退的表现：精神不振，嗜睡症，抑郁，神经衰弱，表情淡漠，怕冷，皮肤粗糙，无汗，粘液性水肿，眉毛稀少，头发

枯干，贫血，便秘。

4. 后叶抗利尿激素减少，可导致尿崩症，病情恶化时可出现恶病质状态，易因某种因素而诱发低血糖危象，昏迷及垂体前叶功能减退性危象。

5. 血胆固醇高，血清蛋白结合碘减低，甲状腺功能减低，基础代谢率减低，放射性[131]碘吸收率减低。性激素减低，阴道细胞学检查可见雌激素水平低。尿17—酮类固醇和17—羟类固醇、雌二醇、孕二醇均减少。ACTH刺激试验阳性，血钠、氯化物偏低，血糖偏低，血钾偏高。较度贫血，淋巴细胞、嗜酸性白细胞可增多。

治疗：

1. 治疗原发性疾病，如有颅内肿瘤，可由脑神经外科手术治疗。

2. 激素代替疗法，治疗后效果显著。

3. 中药治疗。

Sjogren Ⅰ综合征

译名：斯耶格伦综合征Ⅰ型

别名：①干燥性角膜—结膜炎综合征；②干燥性角膜结膜炎；③干燥性角膜结膜炎—口腔干燥综合征；④干燥性皮肤闭塞综合征；⑤干燥综合征；⑥泪腺—涎腺干燥病；⑦泪腺—涎腺萎缩病；⑧泪腺—唾液腺萎缩综合征；⑨口—眼干燥及关节炎综合征；⑩眼粘膜皮肤干燥综合征；⑪皮肤干燥狭窄症；⑫分泌抑制综合征；⑬分泌抑制—干皮性骨化综合征；⑭萎缩性泪腺—唾液腺萎缩综合征；⑮内涎腺萎缩病变；⑯特发性泪腺萎缩；⑰Gougerot—Sjogren综合征；⑱Gougerot-Houwers综合征；⑲Gougerot-Houwer-Sjogren综合征；⑳Sjogren综合征。

概要：1933年瑞典医师Sjogren整理报告了本征。国内张修梅于1964年曾报道一例良性高球蛋白血症性紫癜。过去曾认为本征是五官科疾病，目前已知本征是一全身性疾病，主要特征为角膜干燥、鼻腔、口腔干燥，腮腺肿大及多发性关节炎。为慢性进行性疾病，中年以上绝经期间女性较多见。

病因病理：病因不明确，常染色体隐性遗传，Sjoyren认为是自身免疫性疾病、Sulder认为是Meekel神经节的障碍所致。但目前认为是一种在结缔组织和间质的原发性障碍基础上而产生的腺组织和粘膜方面的继发性病变，由于外分泌腺受累而产生的一种自身免疫性炎性疾病。病理检查见腮腺淋巴细胞浸润，泪腺组织被结缔样组织代替，颌下腺、气管、阴道等粘膜也有类似病变，唾液腺可有脂肪存在，偶见局限性动脉周围炎。

眼部特征：

1. 临床上泪腺分泌减少为其特征，眼持续性干燥、灼热感、羞明、粘丝状分泌物，用1%虎红溶液滴入结膜囊内可见角膜或结膜上呈现鲜红的点状染色，Schirmer试验阳性，泪液电泳提示溶菌酵素缺如，腺组织为密集的小淋巴细胞聚积所代替，这种淋巴细胞紧贴血管壁，如透明的结缔组织。

2. 视力轻度减退，结膜充血，结膜上皮角化症，干燥性角结膜炎（萤光素染色阳性）。角膜上皮脱落，粘液内无白细胞，浅层角膜溃疡等。晚期可因角膜血管翳及角膜混浊而失明，偶见白内障。

全身特征：

1. 口腔、鼻腔、支气管及阴道粘膜干燥，干燥性及萎缩性鼻炎，咽喉炎，支气管炎，干咳。女性可有阴道粘膜萎缩，阴道炎。唾液腺减少或缺乏，口唇干燥或溃疡，约半数有腮腺肿大。

2. 咀嚼困难，胃液、胃酸减少，结缔性动脉周围炎，硬皮病，系统性红斑狼疮。肺部感染，关节炎，关节肿胀，关节瘤。

3. 另外尚有乏力，体重下降，皮肤色素沉着，干燥硬化，脱发，指甲变干、粗糙，贫血，白细胞减少，紫癜，多发性肌炎，慢性或复发性肺部感染，周期性发热。

4. 病程演变中偶有并发淋巴系统恶性肿瘤，国内1978年颜少明报告一例并发腹膜后恶性淋巴瘤。

5. 高丙球蛋白血症或低蛋白血症等，患者的血清可发现自身抗体；类风湿因子阳性，血沉加快，嗜酸性白细胞增多，腮腺X线造影可见腮腺导管呈狭窄或扩张。

治疗：

1. 目前尚无特殊疗法、肾上腺皮质激素及免疫抑制剂可试用，并可大剂量应用维生素、甲状腺素、雌激素等药物。

2. 人工泪液点眼，1%甲基纤维素点眼。

3. 也有做腮腺管移植于结膜囊内（此术后患者进食时分泌泪液过多），但效果不佳。

Sjogren（单纯型）综合征

译名：单纯型斯耶格伦综合征

别名：①原发性Sjogren综合征；②狭义的Sjogren综合征。

概要：本征系指干燥性角膜结膜炎和口腔干燥症。

病因病理：病因不明，其发病机制为泪腺和副泪腺及泪腺的神经支配障碍，全身性疾病使分泌功能受累。

眼部特征：泪腺分泌减少，角膜结膜干燥，角结膜炎。

全身特征：口腔干燥症。

治疗：同Sjogren综合征。

Sjogren（重叠型）综合征

译名：重叠型斯耶格伦综合征

别名：①继发性Sjogren综合征；②广义的Sjogren综合征；③继发性外分泌腺免疫异常。

概要：本征除有眼、口腔粘膜干燥外，还并有其他自身免疫疾病。

病因病理：病因不明。

眼部特征：结膜及角膜干燥、结膜充血、卷丝状角膜炎。

全身特征：

1. 口腔粘膜干燥症。

2. 类风湿性关节炎。

治疗：同Sjogren综合征。

Sjogren-Larsson 综合征

译名：斯一拉综合片

别名：①痉挛性瘫痪-智力发育不全一鱼鳞癣综合征；②痉挛性双侧瘫痪一鱼鳞癣一智力发育不全综合征；③鱼鳞癣样红皮病综合征；④鱼鳞癣样红皮病一痉挛性双瘫一智力发育不全综合征；⑤神智迟钝一鱼鳞癣一痉挛性双侧瘫痪综合征。

概要：1932年Pardo和Gastello首先报告，以后Pisani又有报告，但并未将本征视为一独立的疾病单元。1957年Sjogren和Larsson在瑞典北部对28例此类患者做了详细的研究分析，确认此征为一独立的疾病。1960年，Barr等最先将此疾病命名为Sjoegren-Larsson综合征。本征主要特点为痉挛性瘫痪、智力发育不全及先天性鱼鳞癣病，通常在一岁内发病，两性无差异。

病因病理：病因未明，常染色体隐性遗传，有人认为与脂肪代谢异常有关，病理见皮肤角质增多，颗粒细胞层肥厚，大脑皮层和大脑基底节有广泛的神经细胞退行性变，胶质细胞增多，大脑白质广泛脱髓鞘变化，小脑皮层Punkiuje细胞也可有消失。

眼部特征：

1. 眼睑皮肤鱼鳞癣样病变，两眼分离过远，间歇性内斜视，视力减退，偶可见复发性角膜溃疡。

2. 约有20—30%的患者有眼底脉络膜视网膜炎，黄斑区和黄斑周围色素沉着。

3. 眼底荧光血管造影证实脉络膜视网膜病变区动静脉有渗漏现象，然而，也有报道黄

斑病灶区无荧光素渗漏，其病变境界清楚，且双眼对称性发病，ERG 正常。

全身特征：

1. 神经系统症状：表现为痉挛性四肢瘫痪或痉挛性截瘫。四肢僵硬，运动笨拙，其后累及双臂，深反射亢进，Babinski 征阳性。吞咽困难，常有癫痫发作及缓慢的手部震颤。

2. 智力发育不全，其中白痴约占 40%，痴愚约占 30%，低能约占 30%。言语障碍。

3. 皮肤症状：先天性鱼鳞癣及不同程度的皮肤红斑，出生不久即可见到，随年龄增加日趋明显。面部及头皮中度角化过度，躯干、背部、颈部和四肢、腋窝、肘窝等处有明显的皮肤角化。掌跖中度角化过度。

4. 其他症状：个别患者可见牙釉质形成不全，指（趾）长度相差悬殊等。

5. 脑电图常见有节律紊乱，颅脑 CT 扫描显示脑积水，大脑皮质萎缩，皮肤活检可助诊断。

治疗：无特效疗法，对症处理。

Sluder 综合征

译名：斯路德综合征

别名：①蝶腭神经节刺激综合征；②蝶腭神经节综合征；③蝶腭神经节疼痛综合征；④下面部神经痛综合征；⑤Sluder 下半头痛；⑥Vail 综合征；⑦Vidian 神经痛。

概要：1908 年 Sluder 报告描述此征，为一种不常见的面神经痛，其特点是围绕着眼眶、鼻、下颌以上的严重疼痛，同时有鼻、眼充血。

病因病理：系蝶腭神经节受损，多为鼻及副鼻窦疾患侵犯所引起，Grinker 曾对此痛因表示怀疑。

眼部特征：眼眶及其周围、眶后部剧痛，疼痛发作时眼部充血流泪，鼻部滴可卡因溶液后眼眶部疼痛可消除。

全身特征：

1. 一侧面部疼痛，呈有特点的分布，主要位于鼻根、眼眶和乳突区。腭部、上颌、牙齿、颊部亦有严重疼痛。偶有头痛、颈部及肩部疼痛。疼痛发作可持续数分钟至数天，且经常发作。

2. 发病时可有鼻粘膜充血，鼻塞，流涕，少数有耳鸣；眩晕及耳塞感。气候改变或情绪激动易激发疼痛发作。

治疗：用 2% 可卡因或酒精封闭蝶腭神经节可以终止疼痛，用 2% 硝酸银或 0.5% 蚁醛涂在鼻粘膜上可缓解症状。也可采用射频治疗。

Smith-Lemli-Opitz 综合征

译名：史一李一欧综合征

别名：脑肝肾综合征

概要：1964 年，Smith 等首先报道本病，至 1977 年已报告 60 多例。主要特征为智力迟钝，小头畸形及上睑下垂等，胎儿期即发病。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，病理解剖见脑小、肝大、肝内胆管发育不全和肾小。

眼部特征：主要为睑下垂，部分病例有内眦赘皮，斜视，少数有白内障及视神经脱髓鞘病变。

全身特征：

1. 表现为分娩时胎儿活动微弱，身材矮小，体重较轻。

2. 出生后生长迟缓、瘦弱，小头畸形，小颌，弓形腭，后部腭裂。外耳道小，鼻孔朝上。低位耳。

3. 肌张力过强。精神发育不全。

4. 隐睾，尿道下裂，中指和拇指（趾）短，第 2～3 趾皮肤并趾，跖内收畸形，指掌纹异常。

治疗：无特殊疗法，预后不良。

Snapper-Witts 综合征

译名：森一威综合征

概要：本征主要特点是脑垂体功能不足，亚急性脊髓联合变性、贫血等。

病因病理：为 Simmond 病的一种迟发并发症。

眼部特征：可出现进行性中心视力减退及视神经萎缩。

全身特征：

1. 脑垂体功能不足，头发稀疏无光泽，皮肤苍白萎缩。

2. 发育呈幼稚型，生殖机能不足，胃酸缺乏，亚急性脊髓联合变性。

3. 高血色素或低血色素性贫血。

治疗：激素替代疗法有一定疗效。

Sorsby Ⅰ 综合征

译名：索斯比综合征Ⅰ型

别名：①遗传性黄斑缺损综合征（Hereditary macular coloboma Syndrome）；②遗传性黄斑缺损。

概要：1935 年 Sorsby 报告本病，1974 年 Bagg 和 Litte 通过鼠的实验观察，认为本征眼、足及肾脏损害可能与 Sorsby 综合征有关。主要特征为双侧色素性黄斑缺损及四肢末端发育不良，出生后即有症状。

病因病理：病因不明，呈常染色体显性遗传。Francois 认为本病是 Bardet-Bied 综合征及 Biemond 综合征的一种变异。

眼部特征：远视，视力严重减退，眼球震颤，双侧对称性黄斑缺损，伴有不同程度的色素沉着，边界清晰，可见一些脉络膜血管。

全身特征：

1. 骨骼异常，局限于手足末端发育不良，即手、足末端指骨萎缩，拇指分叉，食指指甲缺失或仅残留痕迹，双侧小指（趾）末端关节畸形，足拇趾外翻，大趾缺失。

2. 肾脏发育不全、膈裂。

治疗：对症处理，预后较差。

Sorsby Ⅱ 综合征

译名：索斯比综合征Ⅱ型

别名：Sorsby 黄斑营养不良综合征

概要：发病于 20～50 岁之间，男女均可罹患。

病因病理：病因不明，呈常染色体显性或隐性遗传。

眼部特征：表现为双侧视力严重损害，眼底视网膜出血或有渗出反应，最终发展至萎缩性脉络膜视网膜炎。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特效疗法。

Sorsby Ⅲ 综合征

译名：索斯比综合征Ⅲ型

概要：本征发病年龄在 40～50 岁之间。

病因病理：不明，呈常染色体显性遗传。

眼部特征：

1. 视力障碍，主要表现为中心视力模糊，先是一侧发生，进而发展为双侧。

2. 眼底检查可见中央区出血和渗出，伴有疤痕形成和色素沉着，最终发展至脉络膜萎缩和血管消失。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法。

Sotos 综合征

译名：索托斯综合征

别名：①巨脑综合征；②巨脑；③儿童大脑巨大畸形综合征。

概要：本征主要特点是头部、手、脚异常巨大，共济失调及智力低下。有学者认为本征

与 Russel 综合征及完全性脂质营养不良三种综合征是同谱的三个类型。

病因病理：病因不明，系原发性间脑功能紊乱，常为非进行性，可能为下丘脑——垂体轴功能受损。低血糖时，生长激素水平不能相应提高。

眼部特征：双眼眶距增宽，例蒙古型斜睑裂。

全身特征：

1. 巨颅，长头，特殊面容，前额突出，高腭弓及下颌长。

2. 出生时体重和身高即超过正常，在 2 岁内生长发育过度迅速，其后接近正常，但仍超过同龄者，肢端肥大，双侧拇趾外偏，手脚巨大，偶见肥大。

3. 智力低下，共济失调，动作笨拙，惊厥及异常皮纹。

4. 脑电图异常，脑室造影及头颅 CT 示脑室扩大（主要是侧脑室和第三脑室）。17—酮类固醇增加。

治疗：对症处理，通常在儿童期后健康良好，但性格异常，很难适应社会生活。

Spillan-Scott 综合征

译名：斯—斯综合征

别名：①中枢神经系统营养缺乏综合征；②中枢神经系统缺陷综合征；③中枢神经系统营养不良症；④Garland 综合征。

概要：1945 年 Spillan 和 Scott 报道本病，1946 年 Garland 又有报道。主要特征为视力下降，神经反应迟钝。

病因病理：本病多见于战争年代俘虏营中，故认为可能和长期营养不良有关。也有人认为是维生素 B_{12}缺乏导致脊髓后索和侧索变性，产生亚急性变性的神经症状。

眼部特征：视力明显下降，特别是中心视力与近视力，但完全失明者少见。检查可见双视盘颞侧苍白，相对或绝对性中心或旁中心暗点。

全身特征：

1. 下肢麻木，刺痛，骨盆以下震颤感消失，趾位觉消失，深浅感觉减退。

2. 智力低下，精神抑郁，偶见精神失常。

3. 患者听力下降，双侧神经性耳聋或耳鸣。

4. 步态不稳，健反射消失或亢进。

治疗：加强营养，改善视神经网膜微循环。大量补充维生素。

Stannus Cerebellar 综合征

译名：Stannus 小脑综合征

别名：Stannus 小脑性共济失调综合征

概要：本征主要特征是小脑性共济失调，眼球震颤及球后视神经炎。

病因病理：病因不明；认为是由于维生素 B_2 缺乏所致，但也有人对此表示怀疑，其理由是对本征病人给予核黄素治疗仅暂时有效，其确切原因尚待探讨。

眼部特征：

1. 羞明，流泪，眼疲劳，夜盲，眼球震颤，睑缘炎，眦性结膜炎。

2. 角膜缘周围血管扩张和色素沉着，角膜新生血管，非特异性浅层弥漫性角膜炎、角膜上皮水肿和角膜混浊，虹膜结节，白内障。

3. 视网膜棕色斑块，球后视神经炎，继发部分视神经萎缩（常为视盘颞侧苍白）。

全身特征：

1. 小脑性共济失调，轮替运动不能。

2. 肌无力及肌张力减低，阵挛性收缩，反射亢进，膝反射呈钟摆样。

3. 震颤，眩晕，辨距不良。

治疗：神经营养剂，维生素 B_2 仅暂时有效。

Stargardt 综合征

译名：斯塔加特综合征

别名：①少年型先天性遗传性黄斑变性综合征；②先天性遗传性黄斑变性 Stargardt 型；③眼底黄斑萎缩性斑状营养不良；④Stargardt 病。

概要：1909 年 Stargardt 报道本病。多呈进行性发展，也有静止者。6～20 岁发病多见。

病因病理：病因不清。

眼部特征：

1. 双眼突然或逐渐视力减退，继而黄斑部中心凹光反射消失，出现圆型黄色斑点或有桔黄色小斑点聚集，其色泽有如金箔反光。或呈大而不规则成堆的块状病损，但也有无色素性的。发病初期和 Best 型相似。病变进一步发展。黄斑部除有褐黄色色素点外又有渗出，其周围出现暗褐色混浊斑及椭圆形色素上皮萎缩灶，病灶范围约 1～2 个乳头直径大小。视神经萎缩，红绿色盲，中心暗点。ERG 和 EOG 一般正常。

2. 病损和周围视网膜境界分明，一般视乳头、视网膜血管和周边视网膜正常。

3. 常伴有获得性色觉异常，呈红绿色盲及全色盲，相对性或绝对性中心暗点，ERG 和 EOG 一般正常，荧光眼底血管造影显示典型的色素上皮异常图像。

全身特征：精神衰退，智力低下，脑变性，痴呆。

治疗：

1. 可给予能量合剂、维生素 E 和 B_1、肌苷等药物。

2. 复方樟柳碱 I 号。1ml，一日一次，颞浅动脉旁注射。

Steiner 综合征

译名：斯坦内综合征

别名：1. 半侧面部肥大症；2. 半侧巨大症；3. 半侧巨人症；4. Curtius 综合征。

概要：主要特征为颜面，肢体部分巨大及眼畸形。常侵犯右侧，出生时即见。

病因病理：病因不清。子宫内膜异常，内分泌失调，血管和淋巴管异常，不完全双胎等均可引起本病。

眼部特征：眼畸形，弱视，夜盲。受累侧瞳孔扩大，瞳孔偏位，虹膜异色症。

全身特征：

1. 半侧面部肥大及部分肢体巨大，肥大可节段性、单侧性或交叉性，也可限于单个系统如骨骼、肌肉等。一般肢端肥大症较常见，有时可见半侧巨躯症。

2. 骨骼畸形，多指（趾）、巨指（趾），脊柱侧凸，骨盆倾斜，畸形足，脊柱侧凸。

3. 受累区皮肤增厚，毛细血管扩张，皮脂腺和汗腺机能增加。

4. 口腔软组织肥大，巨牙，半侧舌肥大，牙齿过早发育，牙齿错位咬合。

5. 约占 15—20 有智力低下，坐骨神经痛。

6. 肾脏、肾上腺常见增大，尿道下裂等。

治疗：对症处理。

Steinert 综合征

译名：斯坦内特综合征

别名：①萎缩性肌强直综合征；②萎缩性肌强直病；③营养不良性肌强直；④营养障碍性肌强直；⑤肌强直性萎缩；⑥肌强直性营养不良症；⑦Steinert 病。

概要：1890 年 Delege 首报本病，1909 年 Steinert 又有报道，1915 年 Gurschmann 详细地描写了其肌营养不良的特征，并称之为营养不良性肌强直，患病率为 1/8000～1/20000。我国已有 100 多例的报道。主要特征为选择性肌萎缩及肌强直，生殖腺发育不全及白内障。发病年龄在 20～40 岁之间。

病因病理：一种少见的原因不明的家族遗传性疾病。近年来有人认为是由于患者体内广泛的膜（包括骨胳肌膜、红细胞膜、晶状体膜、血管膜等）异常导致的多系统损害。

眼部特征：

1. 主要改变为白内障，初发为晶状体前囊及后囊下的点状混浊，裂隙灯检查表现为多彩样有光泽的混浊点，皮质可有棉絮状混浊。

2. 视网膜毯层变性，黄斑部和视网膜周边部色素沉着，脉络膜缺损，脉络膜视网膜炎。黄斑部红点和黄斑部变性，视神经萎缩，视网膜电流图呈低频率振幅，暗适应曲线异常。

3. 脂溢性睑缘炎，眼球凹陷，小眼球，上睑下垂，眼肌麻痹，眼轮匝肌无力，肌肉强直，角膜上皮营养不良、变性及知觉减退，干燥性角膜炎，强直性瞳孔，瞳孔对光反应及调节反应迟钝，亦可有低眼压。

全身特征：

1. 主要为肌无力、肌萎缩和肌强直。萎缩多见于颞肌、胸锁乳突肌、肱挠肌、腹肌等。肌强直多限于上肢肌肉和舌肌，以手指的屈肌强直最为常见，四肢远端重于近端，肌萎缩和肌强直之间并无明确的关系。

2. 性功能障碍，性腺萎缩，内分泌紊乱，秃发，糖尿病，早老症。

3. 声带和软腭肌受累，语言障碍，咽下困难，情绪紊乱。

4. 肌钾减低，肌电图示原发性肌原性病变，心电图约有半数患者显示异常的QRS波或各种传异阻滞改变，许多病例有脑电图异常。近年来有人注意到病人血清中IgG、IgM的分解代谢增加。

治疗：本病以对症处理为主，病程慢性进展，可长期存活，新斯的明可使病情恶化。

Stevens-Johnson 综合征

译名：斯一约综合征

别名：①口腔一粘膜一皮肤一眼综合征；②粘膜一皮肤一眼综合征；③呼吸道粘膜综合征；④渗出性多形红斑综合征；⑤多形性渗出性红斑症；⑥多形糜烂性红斑；⑦大疱性多形红斑；⑧皮肤口炎；⑨Baader 综合征；⑩Fissinger-Rendu 综合征；⑪Klauder 综合征；⑫Neumann 粘膜溃疡病；⑬Neumann Ⅱ型综合征。

概要：1922 年 Stevens-Johnson 报告本病，主要特征为皮肤与粘膜的丘疹样红斑病变，严重的角结膜炎及发热。据统计自 1958 年到 1980 年，国内有 20 多例报道。本征起病急，且较严重。多侵犯儿童和青年，男多于女，发病年龄在 10—30 岁之间，严重病例不但可致盲，甚至可致死。

病因病理：病因尚不明确，多数人认为与某些药物、植物的特异反应有关系，如磺胺类、青霉素等。发病有季节性。病理见表皮下大疱，疱液含嗜酸白细胞，纤维蛋白、淋巴细胞和中性粒细胞。Newann 通过电镜曾观察到一例有病毒型小体。

眼部特征：

1. 常见有卡他性、化脓性或伪膜性大泡性结膜炎，角膜溃疡穿孔，前房积脓，慢性角膜混浊，化脓性全眼球炎，严重病例可引起部分或完全失明。

2. 另外尚可见睑缘炎、眼球干燥及前部色素膜炎。

全身特征：

1. 皮肤和粘膜重症多形红斑，常累及手和脚背部病变可以呈斑丘疹或小泡和大泡样改变（本病特征）。偶见结节状损害，全身瘙痒，烧灼感。

2. 内脏主要是呼吸道症状，如急性支气管炎，咽炎，呼吸困难等。

3. 起病急，有高热、寒战、周身不适、头痛、关节痛、肌肉酸痛。

4. 早期出现口腔糜烂，口腔炎，流涎多，以及吞咽困难。生殖器部位可有水疱和大疮样损害，尿道炎，阴道炎，偶见胃肠道溃疡和肾

炎。

5. 查血可见血沉加快和白细胞增多，X线可见肺炎征象。

治疗：应卧床休息，流质饮食。皮肤病变使用杆菌肽软膏，眼部病变用皮质类固醇及抗生素眼液点眼，及时散瞳治疗，对重症者，应全身使用皮质类固醇激素以及抗菌素静脉滴入。

Stickler 综合征

译名：斯蒂克勒综合征

别名：①进行性遗传性关节—眼病变；②遗传性进行性关节—眼病。

概要：本病为一种进行性结缔组织疾病，也可能静止稳定或关节症状随时间而减轻。儿童期发病，但关节病变出生时即显，膝和髋关节受累较重，其他关节亦常受侵。

病因病理：病因不清，为常染色体显性遗传，有较高外显率及不同表现型。

眼部特征：先天性高度近视、散光，呈进行性，角膜病变，并发性白内障，慢性葡萄膜炎，脉络膜视网膜病变，视网膜全脱离，眼球痨或青光眼性失明。

全身特征：

1. 关节、骨骼发育异常，关节肥大，关节面发育异常和早熟。

2. 关节强直，关节痛，关节活动度及支持关节的结缔组织异常。

3. 腭裂、颌小、耳聋。

治疗：对症治疗。

Still 综合征

译名：斯蒂尔综合征

别名：①少年型类风湿性关节炎；②幼年型类风湿病；③急性多关节炎综合征；④Dreier 综合征；⑤Chauffard-Ramon 综合征；⑥Chauffard-Still 综合征。

概要：本征主要特点为低热、皮肤多形红斑及类风湿关节炎，青春期发病，女性多见。

病因病理：病因不明，同胶原病及自身免疫性疾病有关。软骨侵蚀，非特异性淋巴结增生，心肌炎。

眼部特征：

1. 视力减退，巩膜炎，穿孔性巩膜软化，虹膜睫状体炎，角结膜炎，角膜带状混浊。

2. 脉络膜炎，全色素膜炎，继发性青光眼，并发白内障，视网膜脱离，眼球萎缩。

全身特征：

1. 低热，皮肤多形红斑，皮肤色素沉着。类风湿关节炎。

2. 淋巴结肿大，脾肿大，胸膜炎，腹膜炎。

3. 实验室检查：白细胞增多，中度贫血，血沉增高。

4. X 线检查，关节脱钙及侵蚀，并节腔缩小。

治疗：抗风湿对症治疗，肾上腺皮质激素，保泰松，消炎痛等药特治疗。

Strabismus Fixus

译名：固定性斜视

概要：本征与广泛性纤维化综合征可能属于同一类型。

病因病理：属遗传性疾患，为先天性双侧（或单侧）内直肌或外直肌被肥厚的纤维组织替代所致的眼球偏位。

眼部特征：

1. 眼球处于完全固定状态，不能转动，在局部或全身麻醉下被动性眼球运动也受到限制，用牵拉试验可证实。

2. 临床上将固定性斜视又分为固定性内斜视和固定性外斜视（被动转眼试验不能将眼球牵引至内转位）。牵拉试验感觉外眦部有阻力不能松弛。固定性内斜视（又称集合性斜视）转固定性外斜视（又称固定性散开性斜视）较多见。

全身特征：无特殊表现。

治疗：对症处理。

Strachan-Scott 综合征

译名：斯一斯综合征

别名：①核黄素缺乏综合征②Howes-Pallister-Landor 综合征。

概要：1897 年 Strachan 报告本征，主要特征为弱视、口腔炎及手足麻木。

病因病理：慢性营养不良，主要是 B 族维生素缺乏，病理见视神经中央部髓鞘纤维的双侧对称性消失，黄斑神经节细胞消失严重病例。

眼部特征：弱视，角膜变性，视神经萎缩，严重者可见黄斑部神经节细胞，双侧对称性视神经中央部髓鞘纤维消失，也可见球后视神经炎。

全身特征：

1. 眩晕，耳聋，声音嘶哑。

2. 手足及躯干麻木，偶尔颜面部麻木。

3. 共济失调，反射消失，下肢远端深感觉障碍，少数为痉挛性截瘫。

4. 口炎，舌炎，外生殖器皮炎，消瘦等。

5. 低蛋白血症，低色素性小细胞性贫血，维生素 B_2 和 B_{12} 水平降低（偶见），酮基转移酶活性降低，尿甲基丙二酸排泄异常。

治疗：改善营养，给予维生素 B 族类药物，恢复取决于弱视程度和是否及时治疗。

String 综合征

译名：扣带综合征

别名：环扎术后综合征。

概要：主要为眼部血液循环障碍的病征表现，多发生于手术后的第 14—19 天。症状常持续数周之久，最后可缓解，但可引起视网膜剥离。

病因病理：主要由于视网膜脱离病人行巩膜环扎手术之后，因环扎带在巩膜赤道部位，可影响涡状静脉之引流，后睫状长动脉可被直接缝扎，使血液循环发生障碍，造成眼前节缺血所致。

眼部特征：

1. 眼痛，眼睑水肿，眼球突出，球结膜显著水肿，呈马铃薯色。

2. Tyndall 现象阳性。虹膜后粘连呈特殊的绿色，色素膜炎。

3. 眼内压降低或升高，视网膜再脱离。

全身特征：可有剧烈头痛。

治疗：

1. 对症处理，修正环扎条或松解之。

2. 给予皮质类固醇治疗。

3. 复方樟柳碱 Ⅱ 号注射液，1ml 球旁或颞浅注射，一日一次。

Sturge-Weber 综合征

译名：斯一韦综合征

别名：①青光眼颜面血管瘤综合征；②脑面血管瘤病；③脑一三叉神经血管瘤病；④大脑三叉神经血管瘤；⑤眼神经皮肤血管瘤病；⑥神经一眼一皮肤血管瘤病；⑦神经皮肤血管瘤病；⑧血管一脑一三叉神经综合征；⑨血管瘤病；⑩皮肤一软脑血管瘤病；⑪脉络膜血管瘤病；⑫Sturge-Weber 病；⑬Sturge-Kalisher-Weber 综合征；⑭Sturge-Weber-Dimitri 综合征；⑮Sturge 病；⑯Sturge 痣性精神错乱；⑰Schirmer 综合征；⑱Krabbe-Weber-Dimitri 病；⑲Kalisher 综合征；⑳Krabbe Ⅰ型综合征；㉑Jahnke 综合征；㉒Lawford 综合征；㉓Milles 综合征；㉔Weber-Dimitri 综合征。

概要：1860 年 Schirmer 提出报告，1879 年 Stuge 首先描述了本病患者的癫痫性惊厥，并指出这种发作，提示脑内可能有与颜面血管痣相似的血管瘤。这种推测，后为 Kalischer 病理检查所证实。1929 年，Weber 从放射线检查中又发现了脑内的大片钙化阴影，后人多称本

病为 Sturge-Weber 综合征或 Sturge-Kalischer-Weber 综合征。1960 年，Aiexander 收集文献已有 257 例，国内 1957 年已有学者报道。主要特征为颅内血管瘤，沿三叉神经分布的面部毛细血管扩张，先天性青光眼及神经系统症状。出生后即可发病。

病因病理：系先天性胚胎早期血管系统发良畸形的结果，近年来认为同染色体畸变有关，即 D 染色体部分三体型。病理见面部和脑血管呈瘤样异常扩张，房角畸形，球结膜、上巩膜血管畸形。

眼部特征：

1. 先天性或青年性青光眼是本征的主要特征，多位于颜面血管瘤的同侧，约 70% 表现为水眼型，少数病例可为单纯性青光眼或继发性青光眼，个别病例可直至晚年才发生。

2. 尚可见眶部血管瘤，眼肌麻痹，斜视，高度屈光不正，偏盲，眼球突出，结膜、巩膜毛细血管扩张，角膜缘血管网及角膜变性，虹膜异色，虹膜萎缩，虹膜血管瘤，先天性晶体移位、混浊。视乳头缺损及视乳头水肿。

3. 颜面部血管瘤的同侧眼底色泽较暗，呈天鹅绒样，脉络膜标记模糊不清，其血管纡曲扩张隆起，并可见圆形或类圆形粉红或暗红大小不一的脉络膜血管瘤，一般不超过 $6p^D$，多见于后极部。

4. 晚期表现为视网膜变性，视网膜脱离，视乳头水肿，眼球震颤等。

全身特征：

1. 颜面部沿三叉神经一支或各支分布的葡萄样紫红色皮肤血管瘤（火焰痣），上至一侧前额或头顶，下方可扩展到唇部，压之不褪色，可有半侧面部萎缩。

2. 四肢、躯干皮肤，同侧脑及脑膜也可发生血管瘤及血管畸形，同侧颅内可见大脑皮层有广泛性萎缩及钙化形成，也有内脏血管瘤的报道。

3. 常并有癫痫性惊厥，对侧轻偏瘫或痉挛性偏瘫，智力迟钝，精神异常，记忆力减退，语言障碍。

4. 同侧面骨肥大，肢端肥大症，躯体肥胖，生殖器发育不良。

5. X 线检查可见皮质内具有迂曲而平行如脑回状的钙化变性线纹，颅内钙化阴影，脑电图示双侧波幅不对称。

治疗：

1. 无理想疗法，缩瘤降压治疗有一定效果，对房角异常可做房角切开或滤过性降眼压手术。但成功率低，并发症严重，如驱逐性脉络膜出血等。

2. 因脉络膜血管瘤引起网膜脱离者，可行冷凝术，使部分管腔闭塞，形成周围疤痕，限制其发展。

Subclavian Steal 综合征

译名：锁骨下动脉偷漏综合征

别名：①锁骨下动脉盗血综合征；②脑一血倒流；③臂一基底动脉功能不足；④基底动脉供血不足综合征；⑤椎一基底动脉综合征。

概要：1960 年 Contonni 首报本病，指出本征系锁骨下动脉近端部梗阻，椎动脉血液被虹吸倒流入锁骨下动脉，致使基底动脉骤然缺血而发生眩晕、昏厥及阵发性失明。

病因病理：在分出椎动脉前的锁骨下动脉近端部狭窄或阻塞，使血液流向对侧椎动脉，并沿着同侧椎动脉倒流向前臂。引起锁骨大动脉近端阻塞的主要原因可有：(1) 动脉硬化；(2) 锁骨下动脉近端闭锁；(3) 主动脉狭窄等。

眼部特征：复视（一过性），上睑下垂，眼球震颤，一侧前臂活动可致暂时视力丧失。

全身特征：

1. 脑血管供血不足，头晕，血管性头痛，可伴有昏厥。为患侧上肢运动所诱发。

2. 耳蜗前庭神经症状：眩晕，与头部转动或倾斜有关，耳鸣，听力障碍，恶心。

3. 患侧肢体麻木，刺痛或感觉异常，左上肢比右上肢更易受累，但亦可有双上肢均受累

者，个别病例可出现脊髓后束症状，平衡障碍，意识障碍，共济运动失调，亦可有短暂的不全瘫痪或完全瘫痪者。

4. 部分锁骨下动脉梗阻时，常可沿其走行听到很响的粗糙杂音。患侧肱动脉血压明显下降，桡动脉脉搏减弱，无力。可有臂部缺血表现。

5. 经股动脉逆行插管作造影可发现血管的阻塞部位及椎动脉血液倒流现象。

治疗：主要为外科手术治疗。眼科可对症治疗。

Sun Set 综合征

译名："日落"综合征

概要：本征是后房型人工晶体植入术后并发症之一，其表现为人工晶体逐渐下沉，散瞳后可见其光学部分之上部，玻璃体内见色素颗粒，可继发青光眼。

病因病理：发生原因是在人工晶体植入术中损伤了下部后囊膜或人工晶体下襻误入裂孔，进入玻璃体，损伤了下方的晶体悬韧带所致。

眼部特征：一般在术中操作者会发现晶体后囊膜受损之过程。患者术后或1—2周后出现视力下降，或术眼单眼复视，观察人工晶体下沉，在瞳孔领看到上方之光学边缘，如完全下沉，在瞳孔领人工晶体缺如，须补加＋10D.S左右矫正镜片矫正视力。人工晶体向后下方倾斜，玻璃体见色素颗粒，有时眼压升高。

全身特征：如眼压升高可有头痛、恶心。

治疗：

1. 预防为主，术中精心细致操作。如遇到后囊破裂则不再植入人工晶体。或慎重处理，先用Healon注入前房，使之覆盖于后囊膜破裂孔上，植入人工晶体时要仔细看清晶体襻跨过裂孔之后，再继续下送至完成全部动作。

2. 术中注意准确辨别韧带情况；植入晶体后用小摄子在12点角膜缘上2mm处推压巩膜，可见晶体光学部分向下移动，松开加压，人工晶体上移复位，证明韧带完整无损，若不复位说明韧带损伤。遇此情况，将人工晶体襻转旋90°于左右水平位即可防止日落现象。

3. 截囊过程中要细心，务使前囊完整截开，避免操作中再使后部受牵拉损伤。

Superior Fascial 综合征

译名：上筋膜综合征

概要：本征主要特征为上斜肌鞘综合征合并由滑车到上斜肌起始部眼球筋膜囊粘连所引起的异常。

病因病理：病因不清，可能为肌肉及其附着面的原发性缺陷。

眼部特征：斜视，上斜肌功能障碍。当眼球向上注视时，睑裂增宽，内收和外展运动受限。

全身特征：无特殊表现。

治疗：可行手术矫正斜视，但手术应慎重。

Superior Rim 综合征

译名：上缘综合征

概要：本征主要特点为先天性视乳头异常。

病因病理：病因不清。

眼部特征：视乳头、鼻侧、颞侧及下方缘有广泛缺损，而上缘完整。血管从视盘中心发出，跨越上缘向上延伸，而向下的血管直接走向下方，形成视网膜血管呈上下轴方向走行。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法。

Superior Vena Cava 综合征

译名：上腔静脉综合征

别名：①上腔静脉阻塞综合征（Superior Vena Cava bstruction Syndrome）；②腔静脉阻

塞综合征；③纵隔上部综合征。

概要：本征主要特点有呼吸困难，颅及胸部静脉扩张。好发于男性，以40—50岁为多见。

病因病理：可由于主动脉肿瘤、纵隔肿瘤、甲状腺瘤压迫或阻塞上腔静脉所致。

眼部特征：眼球突出，眼睑和球结膜水肿，上巩膜、结膜静脉扩张，继发性青光眼（仰卧位较坐位时眼压更高），上巩膜及涡静脉压力增高（上腔静脉阻塞时，致颈静脉压显著升高引起），视乳头水肿，视网膜静脉怒张弯曲，视网膜出血。

全身特征：

1. 面部、颈部及上躯干部有境界清楚的紫绀和水肿，颜面部及颈部水肿明显时可使头部呈南瓜形。

2. 呼吸困难，端坐呼吸，胸膜积液，口腔、咽喉粘膜青紫，水肿和紫绀。偶见心包积液。

3. 嗜睡，晕厥，木僵和惊厥，咽下困难，声音嘶哑，头痛，耳鸣，眩晕，鼻出血。

治疗：手术解除压迫，肿瘤可放疗或化疗。

Swan Blind-Spot 综合征

译名：斯旺盲点综合征

别名：①盲点综合征（Blind-Spot Syndrome）；②斜视综合征；③Swan 综合征。

概要：1947年Swan描述报告本病，有人认为无重要的临床意义，可不必诊断，本征的概念有较多的争论和评判，目前仍未得到公认。

病因病理：共转性内斜视，斜视在12°—18°之间，两眼代偿性过分会聚，以避免由于轻度内斜引起的复视。

眼部特征：

1. 本征是指一类共转性内斜视患者，斜视度约在12°—18°，固视眼的黄斑物象恰落在偏斜视眼之盲点处，因而偏斜眼能形成中心暗点，而且视力良好，不需要产生抑制和视网膜对应异常，但如用三棱镜将斜视度减少时，则发生复视。（生理盲点的中心约位于视野颞侧15°处，并在水平中线下1.5°，其面积大小，横径约5.5—6°，垂直径约7.5°）。

2. 同视机试验，患者多有两眼单视功能，融合范围和立体觉正常。

全身特征：无特殊表现。

治疗：手术准确矫正内斜视，眼球正位功能训练。两眼视觉可望达到功能痊愈。

Swan Ⅱ 综合征

译名：斯旺综合征Ⅱ型

别名：先天性内眦赘皮—下斜肌功能不足综合征（Congenital epiblepharon-inferior oblique insufficiency Syndrome）。

概要：1954年Swan报告本征，常见于婴儿。主要特征为内眦赘皮，痉挛性内翻及下斜肌作用不足。

病因病理：病因不明，发育性正常，Swan曾在5000名住院病人中报告有4例，有人提出可能系下直肌肌束的异常附着所致。

眼部特征：

1. 眶距过近，眼球突出，内眦赘皮，向下注视时，下睑赘皮显著，随着生长发育，睑赘皮可逐渐消失。引起下睑赘皮的原因是因为下直肌止端系索状抵达下睑皮肤，呈横向皱襞状掩盖下睑大部分，从而引起痉挛性睑内翻和倒睫。

2. 下斜肌功能不足，常表现为单侧，除非在受累的一侧，下斜肌活动范围内可有轻度斜视，一般很少有或无眼球偏斜。

3. 由于结膜、角膜受刺激而引起流泪，角膜炎，浅层角膜溃疡。

全身特征：少数病例有睑颊丰满。

治疗：下斜肌功能不足可行下斜肌折叠术以加强其力量，痉挛性睑内翻可行FOX氏矫正术，可联合施行手术。角膜炎症可滴用抗生素眼液。

Sympathetic Ophthalmia 综合征

译名：交感性眼炎综合征

别名：①交感性眼炎；②交感性眼球炎；③交感性眼色素膜炎；④交感性葡萄膜炎；⑤迁移性眼炎。

概要：1830 年 Mackenzie 对本病进行了描述，主要是指一眼遭受穿孔伤后，发生非化脓性色素膜炎反应。经过一定潜伏期后（约 2—8 周）未受伤眼也发生了同样的炎症。发病率占眼球穿孔伤的 1～2%。

病因病理：以往认为是由于病毒感染所引起的，近年来免疫学研究提示为一种迟发型自身免疫性疾病。其机理是受伤眼分解了色素进入血流，成为一种抗原物质，从而激活了机体免疫细胞，导致抗原—抗体反应，累及未伤眼发生交感性眼炎。病理检查，见大量淋巴细胞和浆细胞浸润，上皮样细胞和巨细胞形成的结节，脉络膜增厚。

眼部特征：

1. 眼痛，畏光，流泪。

2. 视力可随发病程度而定，严重者可完全失明。

3. 如病变发生在眼前节，则类似于虹膜睫状体炎，出现睫状充血，非肉芽肿型前色素膜炎，角膜后沉着物，常为羊脂状，房水混浊，虹膜纹理不清，瞳孔后粘连。

4. 多数病例炎症主要在眼后节，表现为玻璃体混浊，脉络膜可有约 1/4～1/3PD 大小的黄白色渗出，多集中于后极部视网膜血管下面，视神经乳头水肿，视网膜水肿，甚至视网膜脱离，眼球萎缩。约有 1/4 病例晚期发生视网膜脉络膜疤痕。

治疗：

1. 抗生素，大量肾上腺皮质激素，皮质类固醇和免疫抑制剂联合应用，包括局部注射和全身静脉滴注。以尽速控制炎症。

2. 如伤眼无保留意义，应立即行眼球摘除，以免病变累及另一眼。

3. 如已发生了交感眼炎，而受伤眼仅有一定视功能，原则上不宜轻易摘除眼球。因临床上大多受伤眼的视力恢复往往先于交感眼。

Systemic Lupas Erythematosus 综合征

译名：系统性红斑狼疮综合征

别名：①播散性红斑狼疮综合征；②播散性红斑狼疮。

概要：本征系侵犯皮肤和肾脏等全身多个器官而发病的一组病征；血清中有多种自体抗体，特别是抗核抗体，是本病的特征性标志。多发生于女性，男女比例为 1：7～9，以 10～30 岁为最高峰。临床上分为急性和亚急性二种。

病理病因：病因不清，系一种自身免疫性免疫复合体病，一般认为有先天易感性。组织学可查到狼疮细胞，病理见皮肤及多种内脏器官小动脉有浆细胞，淋巴细胞浸润。可出现典型的苏木素染色小体。

眼部特征：

1. 眼睑皮疹，开始为紫红色斑片，数年后皮肤出现白色略凹陷的疤痕区域。皮疹多与鼻、背、面颊部病变同时出现。

2. 视乳头水肿、充血、边界模糊，其周围出现典型的水肿圈。围绕着视乳头和黄斑区有放射状小出血灶及多个棉絮状软性渗出物。视网膜静脉扩张，动脉变细，光反射增强。视网膜水肿污浊，有片状小出血。在贫血情况下出血增多。

3. 严重者可发生视网膜脱离。

全身特征：

1. 急性期常伴有严重的全身症状，如不规则发热，周身不适，乏力，厌食，关节酸痛，肾脏、心脏方面的并发症及游走性关节痛。

2. 精神症状：焦虑，幻觉，惊厥等。

3. 约有 50%病例有心包炎或心内膜炎，间歇性腹膜炎性疼痛。气促，呼吸困难和紫绀。

4. 50%患者有面部蝴蝶形斑，颈部和四肢呈现红斑、丘疹、水泡及鳞屑。

5. 实验室检查：贫血，血细胞和血小板减少，血沉加快，狼疮细胞阳性。高丙种球蛋白血症，尿中可出现蛋白、红细胞及管型。

治疗：

1. 肾上腺皮质激素，促肾上腺皮质激素，免疫抑制剂等。

Takayasu 综合征

译名：高安综合征

别名：①青年女性主动脉弓动脉炎综合征；②低血压性眼血管病变；③无脉病；④主动脉弓综合征；⑤主动脉弓反向缩窄综合征；⑥主动脉弓分支血栓闭塞脉管炎；⑦逆转的主动脉缩窄综合征；⑧缩窄性大动脉炎；⑨多发性大动脉炎；⑩头臂动脉炎综合征；⑪闭塞性头臂动脉炎；⑫锁骨下颈动脉闭塞性血栓性动脉炎；⑬慢性锁骨下动脉—颈动脉阻塞综合征；⑭高安动脉炎；⑮Martorell 综合征Ⅱ型；⑯Martorell-Fabre 综合征；⑰Racder-Arbitz 综合征；⑱Takayasu 病。

概要：1908 年，日本眼科医师 Takayasu 首报本病，1957 年国内林仕桂等首先报告。临床上较多见。本征是一种主动脉弓和大动脉弓的慢性进行性炎症，主要特征为出现以缺血为主要症状的眩晕、麻木。颈及腋窝动脉搏动减弱或消失，故亦称无脉症；多见于青年女性(67.7%)。发病年龄 11—30 岁为特发性，50—70 岁则为闭塞性。

病因病理：病因不明。病变主要侵犯从主动脉弓发出的无名动脉、颈总动脉、锁骨下动脉。目前认为与下列因素有关：(1) 动脉硬化和非特异性动脉炎引起主动脉弓分支阻塞；(2) 结核或链球菌感染引起机体变态反应；(3) 与 Bürger 病、胶原性疾病、梅毒有关；(4) 为一种自身免疫性疾病。病理见动脉各层均受累及，圆形细胞浸润，弹力纤维断裂，中层萎缩和纤维化，晶状体呈凝固性坏死。视网膜神经节细胞减少。

眼部特征：

1. 早期出现间歇性视力模糊，直立时更明显，一过性黑朦。眼球眼眶酸痛，球结膜血管扩张，视网膜中央动脉搏动，视乳头色变淡，动静脉变细，血柱呈节段状，血流缓慢，卧位时视力较好，视网膜中央动脉搏动消失。

2. 眼底早期正常，病程持续较久，双眼出现视乳头水肿，可有花圈样新生血管。动静脉之间可有吻合，视网膜上有微血管瘤及出血点，周边部视网膜血管闭塞，也可有棉絮状白斑，视网膜中央静脉血栓形成，动脉狭窄，静脉不规则扩张或呈节段状改变。

3. 晚期视神经萎缩，视乳头附近出现动静脉吻合的大环，动静脉呈银丝状，不易区分，周边血管窥不清，偶见动脉阻塞现象。玻璃体出血，增殖性视网膜炎，视网脱离，视网膜中央动脉压降低，视野向心性缩小，出现眼前部缺血性变化。

4. 可有虹膜萎缩，虹膜新生血管位于瞳孔缘和周边部。瞳孔散大，角膜混浊。并发性白内障，或核性白内障。继发性青光眼，眼球凹陷，低眼压等。

宇山将本病眼底变化分为Ⅳ期：第Ⅰ期(视网膜血管扩张期)：视网膜静脉扩张，管径不均，色调发暗，毛细血管扩张，视网膜动脉压低。第Ⅱ期(视网膜小血管瘤期)：视网膜出血及棉絮状渗出斑，视网膜毛细血管扩张并有念珠状，葡萄状的小血管瘤，视网膜色调显著变暗，血流缓慢呈颗粒状，其动脉压极度低下，眼压也随之降低。第Ⅲ期(视网膜血管吻合期)：主要见于视乳头周围的血管发生吻合和新生，伴有球结膜血管扩张，眼球下陷。第Ⅳ期(合并症期)：可有瞳孔散大，虹膜萎缩，虹膜红变症，并发性白内障，继发性青光眼，增殖性视网膜炎，继发性视网膜脱离。

1939 年百百氏将高安病的眼部病变分为四型：Ⅰ型（定型）：双眼底周边部血管的进行性闭塞，视网膜血管吻合；视网膜血管变形、出血，玻璃体出血，视网膜脱离，虹膜萎缩，瞳孔散大，对光反射消失，调节麻痹，晶状体迅速混浊。Ⅱ型（痕迹型）：双眼视网膜静脉管径扩大，粗细不均，呈念珠样改变，视网膜出血斑，但虹膜、睫状体、晶状体无异常。Ⅲ型（两眼不同型）：一眼出现定型的经过；另眼则变化极轻，左右眼差异显著。Ⅳ型（非定型）：双眼视网膜血管高度闭塞，并发生吻合，中心动脉血管系的高度变形，甚至部分发生了视网膜脱离，但睫状血管保持不变，虹膜、瞳孔正常，但晶状体混浊。

1951 年百百次夫将本病的眼部改变过程分为三型：Ⅰ型（完全型），又分两期：第一期可有一过性视力障碍，球结膜、视网膜血管纡曲扩张性改变，视网膜中央动脉压下降。第二期：虹膜萎缩，瞳孔变形，并发白内障，玻璃体出血，视乳头周围的视网膜形成毛细血管网，伴有胶质组织增生，视网膜小出血斑，视网膜动静脉互相吻合，末稍血管闭塞，视网膜结缔组织增生和视网膜脱离。Ⅱ型（不完全型）：停止于完全型的症候群。Ⅲ型（异型）：除上述改变外，其经过有更加显著的变化。

全身特征：

1. 头颈部、上肢动脉（肱动脉、桡动脉）搏动消失，间歇性跛足，足背动脉搏动正常，上肢麻木无力，血压降低或测不到，双上肢血压有明显差异，下肢血压正常或增高。

2. 心肌缺血，冠心病及心肌梗塞，眩晕，直立性晕厥，抽搐，一过性肢体瘫痪。压迫颈动脉窦可诱致意识丧失，血管造影常表现有很少量血液流入颈动脉及无名动脉。失语，疲乏无力，衰弱，耳鸣。

3. 颈部两侧锁骨上及胸锁乳突肌外的三角区，有连续性杂音或收缩期杂音。面部肌肉萎缩，咀嚼肌软弱无力，疼痛，或有麻木，晚期出现牙齿脱落及口腔溃疡，鼻中隔软骨穿孔和粘膜溃疡（多见于严重病例）。

4. 血沉增快，丙种球蛋白增高，血蛋白降低，胸部 X 线检查见上部肋骨有切迹，偶见主动脉弓升段和降主动脉钙化。

治疗：抗凝，扩血管对症治疗，有人主张手术除去血栓或行血管移植、搭桥术。可同时应用肾上腺皮质激素。

Tangier 综合征

译名：丹吉尔综合征

别名：①家族性高密度脂蛋白缺乏综合征；②甲—脂蛋白缺乏综合征；③a—脂蛋白缺乏综合征。

概要：本征首次在 Tangier 岛发现，故以此命名。主要特征为扁桃体肿大，肝脾肿大，脂性便及角膜浸润。发病年龄从儿童期到 50 岁，系罕见疾病。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传。具有不同的外显率。大量胆固醇脂贮存在全身组织，主要沉积于网状内皮系统。扁桃体、咽部和直肠粘膜呈典型的橙黄色改变，肝、脾和淋巴结可肿大。

眼部特征：原因不明的角膜浸润，主要位于实质层的后 1/3，裂隙灯检查可见细小致密的斑点，胆固醇脂浓度高时，角膜可见涡纹样混浊。

全身特征：

1. 间歇性腹泻（有些病例可无症状），脂样便，四肢远端反复轻度感觉障碍，两侧性运动无力（常为近端，偶见远端）。

2. 扁桃体肿大，呈典型的橙黄色。如果将扁桃体摘除，则残存的滤泡呈同样颜色。

3. 疲乏，贫血，斑丘疹，肝脾肿大，中度淋巴结肿大。

4. 高密度脂蛋白缺如，血浆胆固醇低于 120 毫克％，磷脂减低，甘油三脂正常或增高，成人有高尿酸血症，淋巴结和骨髓有泡沫细胞。肌电图对诊断本征有参考价值。

治疗：目前无特异性治疗，病呈良性。

Taveras 综合征

译名：铃木综合征

别名：①进行性颅内动脉阻塞综合征；②多发性进行性颅内动脉闭塞综合征；③特发性脑底动脉环闭塞；④颅内动脉进行性闭塞综合征；⑤脑底异常血管网综合征；⑥脑底异常血管网病；⑦脑底毛细血管扩张综合征；⑧烟雾病综合征（Moyamoya Syndrome），⑨Leed 综合征；⑩Maki 综合征。

概要：1969 年由日本 Taveras 等提出报告，并命名为烟雾病。主要特征为记忆力丧失，肢体偏瘫及一过性黑矇，多见于儿童和青年，女性多于男性。

病因病理：由先天性血管畸形、非特异性动脉炎、外伤等多种病因引起。病理检查为脑底双侧颈内动脉闭塞。基底神经节和脑干上部毛细血管吻合成网状，恰似抽烟所喷的烟雾，故又命名烟雾病。

眼部特征：一过性黑矇，单侧上睑下垂，视野缺损，偏盲。眼动脉压异常增高（此为早期诊断的依据）。

全身特征：

1. 早期为一过性脑缺血发作，包括头痛、头晕等，病程进一步发展可出现蛛网膜下腔出血，颅神经麻痹，头痛，呕吐，偏瘫，步态不稳，重者可发生昏迷。

2. 肢体无力，记忆力丧失，局部麻木，紧张症，缄默不语，失语症，失读症，癫痫，精神性动用不能。

3. 脑血管造影可显示狭窄、闭塞的脑血管部位和异常的血管网，并有广泛而丰富的侧支循环形成。有蛛网膜下腔出血者脑脊液呈血性。

治疗：对症处理，病因治疗。主要为脑外科治疗。

Tay-Sachs 综合征

译名：泰—萨综合征

别名：①婴儿型黑矇性家族性痴呆；②大脑—黄斑变性综合征；③Tay-Sachs 病。

概要：本病主要特点为发育停滞、痉挛、癫痫、痴呆及视力丧失，多发生于犹太婴儿，出生后 3—12 个月发病，多在 2—3 岁内死亡，男女均有罹患。

病因病理：常染色体隐性遗传，多数有血族联姻史。为神经磷脂及卵磷脂代谢发生障碍，节甘脂类代谢障碍的原发性病变，导致视网膜神经节细胞及中枢神经系统的退行性变性。病理见视网膜和大脑的神经节细胞为大量脂类沉积而呈现肿胀。晚期胶质增生和广泛脱髓鞘。

眼部特征：

1. 早期即有视力障碍，婴儿不能注视，眼底检查可见黄斑部有一典型的樱桃红点，其后由于视神经萎缩而迅速致盲。

2. 瞳孔对光反应迟钝，完全黑矇时光反应消失，偶尔可有眼球震颤、斜视等。

全身特征：

1. 出生 3 个月时婴儿是健康的，其后停止发育，而变成一个肥胖的，肌肉松弛无力的儿童。

2. 表情呆板、淡漠。不能抬头和起坐，肌肉无力，异常运动，惊厥，深部腱反射过度增强。

3. 听觉过敏，惊吓反射增强，早期四肢呈痉挛状，病程进展可呈进行性痴呆、癫痫或痉挛性瘫痪。

4. 肝脾肿大，淋巴细胞胞浆中有脂质颗粒。

治疗：无特殊疗法，患儿多在 3 岁前死亡。

Terry 综合征

译名：台利综合征

别名：①晶状体后纤维增生综合征；②早产儿视网膜病变；③早产儿视网膜病变综合征；④晶体后纤维组织形成；⑤瘢痕性晶体后纤维增生症。

概要：1942 年 Terry 首先描述，是一种原发性视网膜血管疾病，此病出生时并不存在，其改变多发生在生后 3—6 周，多为早产儿，尤其是多产儿，母亲年龄大者，增生纤维组织从网膜伸入玻璃体，连于晶体后，可致盲，男女性别无差异。

病因病理：有学者认为新生儿长时间置于高浓度氧气环境中所致，病理为视网膜水肿、出血、血管扩张、机化、视网膜脱离。

眼部特征：本征多为双目受累，临床上根据病程可分为早期病变和晚期病变。

1. 早期病变：为出生后一个月左右至五个月内，眼底可见视乳头边界模糊，视网膜动脉纡曲，静脉怒张。在锯齿缘部有新生血管，可有出血及灰色肿胀隆起，视网膜普遍水肿，视力减退，随着病情的发展，视网膜新生血管增多，血管条索和纤维增生，并伸入玻璃体内，导致玻璃体混浊，晶状体后部出现含有新生血管网的纤维膜。

2. 晚期（指五个月以后）：晶体纤维组织增殖趋向静止，出现退行性改变。晶状体由于增殖组织收缩而向前移位，玻璃体混浊，视乳头被牵引而发生移位变形，视网膜萎缩菲薄、变性，视网膜脱离，黄斑部变性。瞳孔区被晶体后的纤维组织块遮盖，其上面有新生血管网（为本病晚期诊断依据之一）。晶状体与角膜后面相接触，使角膜水肿混浊，虹膜前后粘连，继发性青光眼，瞳孔对光反应消失，色素膜炎，虹膜萎缩，眼球萎缩。此外，尚可见小眼球，眼球震颤，视网膜皱襞、格子状变性、近视，内斜视，废用性外斜等。

本征眼底病变可分为Ⅴ级：

Ⅰ级：视网膜小静脉末端扩张，出现异常分枝的血管丛，平坦地展现于视网膜上。

Ⅱ级：视网膜血管吻合处产生一条视网膜内环形的白线，常始于视网膜周边的颞上方。

Ⅲ级：白线增粗形成一条隆起的嵴（这与动静脉短路相符合），新生血管从嵴的表面向玻璃体延伸，弓形长入晶体后面。视盘面上可见有不透明、无血管的纤维条带长入玻璃体。

Ⅳ级：周边部视网膜浅脱离。

Ⅴ级：纤维组织增殖，可自视乳头向晶体和锯齿缘生长，可发生视网膜全脱离。

本征可以停止于某一早期阶段。某些病例有自行消退趋势，也可继续进展，预后视力情况可根据病情严重程度和病变范围而各异。

治疗：无特殊疗法，控制给氧量，给予维生素 E，激素药物，对青光眼可用毛果芸香硷眼液点眼，或手术治疗。

Terson 综合征

译名：太尔松综合征

别名：①蛛网膜下腔出血—眼出血综合征；②蛛网膜下腔出血并玻璃体出血症；③蛛膜下出血综合征。

概要：1939 年 Terson 报道本病，主要特征为头痛，视网膜下腔出血及眼底出血。本病罕见。

病因病理：由于脑内动脉瘤的破裂或外伤后，蛛网膜下腔出血，通过视神经鞘的蛛网膜下腔流入玻璃体，也可因颅内压增高使视网膜静脉回流障碍，导致小静脉破裂所致。

眼部特征：视力明显下降，眼肌麻痹，同侧偏斜，眼外肌无力，双侧瞳孔不等大、散大或缩小，对光反射迟钝、玻璃体出血，视网膜出血等。视乳头周围出血或视网膜前出血，视乳头水肿，视神经炎。

全身特征：

1. 突然头痛、呕吐，意识丧失，颈项强直

等脑膜刺激症状及蛛网膜下腔出血征。

2. 脑脊液为血性，压力增高。

治疗：

1. 积极抢救，高渗药物降低颅内压，防止再出血和昏迷。

2. 根据CT扫描和病因诊断，脑外科考虑开颅手术止血和清除出血。

3. 眼科治疗要在全身状况稳定后才能开始考虑，可做碘剂及透明质酸酶注射，或考虑玻璃体切割术。

Thomsen 综合征

译名：托姆森综合征

别名：①先天性肌强直综合征；②先天性肌强直（Myotonia Congenital）；③Thomsen病。

概要：1876年Thomsen报道本征；主要特征为肢体肌群强直，肌肥大及一过性眼肌麻痹。主要见于男性，儿童期5岁前发病，至青春期更为显著，情绪紧张及天气寒冷等可使肌强直现象加重。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传，有家族遗传倾向，有学者认为主要缺陷是肌纤维膜的不稳定性，可能在神经肌肉接头处乙酰胆碱过多，肌原纤维和肌浆量增多，而引起本病，后期出现萎缩性改变。

眼部特征：

1. 眼睑运动障碍，闭睑后数秒钟内不能立即睁开（眼轮匝肌痉挛）。

2. 眼球运动迟缓，眼肌受累时患者欲向某方向注视时，不能立即转移视线，一过性眼外肌麻痹，白内障。

全身特征：

1. 肢体僵硬，肌群强直，动作不灵活，以致起步困难，主要累及上下肢肌肉，如果发生于上肢，则握拳持物后不能立即放松，天气变冷时肌强直加剧，但重复运动后可逐渐趋于正常，肌肥大。

2. 智力低下。

3. 咀嚼肌群和喉肌也可受侵及。

4. 腱反射正常或增强，肌肉假性肥大并极坚硬，晚期可能出现肌萎缩，肌电图和肌活检对诊断有参考价值。

治疗：奎宁、盐酸普鲁卡因酰胺治疗。

Tight Leteral Rectus 综合征

译名：外直肌牵拉综合征

病因病理：因手术所致。

眼部特征：外斜视，用牵拉试验内转功能明显受限。

全身特征：无特殊表现。

治疗：可行外直肌后徒术予以解决。

Tolosa-Hunt 综合征

译名：托—亨综合征

别名：①疼痛性眼肌麻痹综合征；②眶上裂炎；③痛性眼肌麻痹；④单侧复发性眶后疼痛伴有眼肌麻痹综合征。

概要：1954年Tolosa首报本病，1961年Hunt也报告6例，1966年Smith提出了诊断标准并命名为Tolosa-Hunt综合征。1979年国内高应弼等人也曾有报告。主要特征为顽固性眼球后疼痛，眼肌麻痹。多见于中老年人。

病因病理：各种原因引起的眶后或海绵窦附近的炎症性病变，也有人认为是免疫功能异常引起，这一假说被免疫抑制剂类固醇应用成功所支持。病理表现为眶上裂或海绵窦部非特异性炎症或肉芽肿，可有眼静脉或海绵窦部分闭塞。

眼部特征：

1. 病侧眼球后针刺样剧痛，三叉神经眼支分布区感觉和角膜反射可有障碍。

2. 轻度眼球突出，斜视，复视，瞳孔扩大，反射消失（动眼神经受损害）。

3. 一般在数天后出现眼肌麻痹（由于海

绵窦或眶上裂处神经炎症侵犯结果），全眼肌麻痹少见，视神经甚少受累，一旦视神经受累，则视力明显下降。另可见眼底静脉中度扩张，闪辉样暗点等。

全身特征：

1. 发作期有低热，头痛，少数严重病例可有恶心和呕吐，面颊部痛觉消失（上颌神经受损）。

2. 血沉快，嗜酸性细胞增多。

鉴别诊断：本病应与颅内动脉瘤、眶内假性肿瘤、海绵窦内颈动脉瘤、颞动脉炎、鼻咽肿瘤、蝶窦粘液囊肿、糖尿病性眼肌麻痹相鉴别，可做CT或MRI检查明确诊断。

治疗：

1. 早期应用皮质激素治疗，口服泼尼松60—80mg，二三天内可见效，否则应考虑其他疾病，治疗需持续至症状消失一二周后，以防复发。

2. 本病可自发缓解，数月或数年后复发。

Triangle 综合征

译名：三角综合征

别名：①脉络膜动脉阻塞综合征；②扇形脉络膜萎缩；③外伤性扇形脉络膜萎缩；④外伤性三角综合征；⑤后睫状动脉闭塞扇形视网膜脉络膜萎缩。

概要：1969 年 Amalric 首报本病，后国外多有报道，亚洲以日本报告居多。1984 年国内谷万章报道一例，此后又有许多报道。本病系有脉络膜动脉的缺血性变化而发生的三角形脉络膜萎缩灶。

病因病理：由后睫状动脉阻塞引起脉络膜缺血所致。引起睫状动脉阻塞的原因有先天性、全身血管病变和外伤等，以外伤性三角综合征为最多，常见于眼球钝挫伤。当眼球突然遭受从前方而来的外力时，其后极部承受最大的冲击，致脉络膜组织抵向硬性巩膜，引起后极部睫状后短动脉支配区域中的某些分支发生痉挛，或血栓形成，轻者出现一过性视网膜震荡症，重者可发生相应的脉络膜血液循环障碍，病理改变：因缺氧引起细胞代谢紊乱，释放出类组织胺物质，促使小血管呈蛇形样扩张，血管通透性增强，血细胞逸出，形成早期水肿、出血。同时在缺氧状态下，各种酶质开始活动，引起组织溶解坏死，形成不可逆的病变，出现以后极部为顶点的脉络膜萎缩强，产生三角综合征的体征。

眼部特征：

1. 本病多单眼发病，常在外伤后当时即感视力模糊，或日后感觉眼前有黑影。发病当时可能无明显变化或由于网膜水肿而不易发觉，仔细检查可见灰白色视网膜混浊水肿，或有散在出血，病变部位在后极部的视乳头处或其附近。视网膜血管扩张、纡曲，日久后出血渐吸收，水肿消退，呈现境界鲜明的三角形或扇形的脉络膜萎缩病灶，三角形脉络膜萎缩灶的尖端向着视乳头、黄斑、或视乳头黄斑之间脉络膜破裂处。约在伤后两个月出现视网膜血管下新生血管。

2. 有的视乳头发生对应的扇形萎缩，但外伤性三角综合征一般无视乳头萎缩，眼底病变仅发生在垂直方向，水平方向不受累。这可能与外伤不易累及秦氏环及其前的睫状后短动脉，而行走于水平方向的睫状后长动脉也不易受累。因后长动脉的分支到脉络膜，供应从视乳头黄斑附近 3、9 时钟水平方向走行的循环。

3. 视野检查则发现视野缺损与病变区相一致。荧光眼底血管造影可见臂—视网膜循环时间延长，病变区网膜内循环时间延长、脉络膜背景荧光充盈迟缓，初期为低荧光，后期为强荧光。有人将本病眼底表现分为三型：Ⅰ型：三角顶点位在黄斑区；Ⅱ型：三角顶点位于视乳头周围；Ⅲ型：三角顶点位在视网膜裂孔部位。

全身特征：一般无全身体征。

治疗：方法与眼球钝挫伤相同，给予维生

素类，皮质类固醇及血管扩张剂、碘剂及高压氧疗法，有学者报道，用维脑路通 300mg 加入 5%葡萄糖 500ml 静滴，每日一次，可收到满意疗效，对于陈旧性三角综合征病人，也有用葛根注射液 2ml 肌注，每日 2 次，胎盘组织液 2ml 加维生素 B_{12}250μg 混合肌注每日 1 次，30 天为一疗程，疗效明显。

Trisomy-22 综合征

译名：染色体 22 三体综合征

概要：本征可能对 Down 综合征有影响，但其临床表现比 Down 综合征要少，主要特点为精神分裂症，颌小畸形及高度近视。

病因病理：染色体分析为 47 个染色体，核型提示第 21/22 染色体具有三体性。

眼部特征：高度近视。

全身特征：

1. 精神分裂症。
2. 小下颌，大鼻孔，枕骨扁平。
3. 肘关节过度伸展。

治疗：对症治疗。

Trotter 综合征

译名：特罗特综合征

别名：①咽鼓管周围综合征；②Morgagni 窦综合征。

概要：1911 年 Trotter 首报本病，1965 年国内黄锡琥曾报告一例。主要特征为眼球疼痛、突出，三叉神经第三分布区剧痛及传导性耳聋等。发病年龄以 30—40 岁多见，老年也可发病，主要见于男性，本病常迅速发展。

病因病理：一侧鼻咽部肿瘤病变，其部位在 Morgagni 窦区，相当于鼻咽部侧壁区深部被侵犯，颈淋巴结、肝和骨骼发生转移。

眼部特征：眼球疼痛，眼球突出及运动障碍，外展神经麻痹，角膜、结膜感觉消失。

全身特征：

1. 早期出现病变侧传导性耳聋，耳部、头颅侧面、下颌、舌侧面和牙齿剧烈疼痛（三叉神经第三支分布区）。

2. 颏孔周围皮肤麻木，病变侧软腭运动麻痹，晚期可出现牙关紧闭。

3. 颈部和咽后部淋巴结肿大，鼻咽部侧壁坚硬但无溃疡。

4. X 线检查示颅底卵圆孔破坏，活检可助诊断。

鉴别诊断见附表 2。

治疗：深部 X 线疗法，必要时手术，预后极差。

表 2 Trotter 综合征和翼腭窝综合征鉴别

（童绎、高静娟 1980 年）

	Trotter 综合征	翼腭窝综合征
肿瘤	原发性为主	转移性为主
部位	Morgagni 窦处	翼腭窝
疼痛	三叉神经第一、三支受累，以后发展至三叉神经第二支	三叉神经第一、二支，以后发展至第三支
麻木	超过颏孔	超过眶下孔，眶下麻木
耳聋（传导性）	早期	晚期
失明	无	有（视神经受累）
腭部	肿瘤早期浸润，静止时软腭不对称	软腭麻痹（晚期）
翼状肌	牙关紧闭（晚期）	无牙关紧闭

Tuomaala-Haapanen 综合征

概要：1968 年 Tuomaala 和 Haapanen 报告本病，主要特征为眼球震颤、短指及尖头畸形。

病因病理：病因不明，有家族发病的报道，提示可能有遗传因素参与，与假性甲状旁腺机能减退综合征有相似之处。

眼部特征：反蒙古样斜睑裂（睑裂斜向外下方），睑板组织发育不全，双行睫，眼球震颤，斜视，近视，晶体混浊及黄斑中心窝发育不良等。

全身特征：

1. 身材矮小，尖头畸形，颌骨小，鼻根宽。
2. 先天性牙齿缺失，短指（趾）。
3. 脱发、皮肤色素缺乏。

治疗：无特殊疗法，白内障可手术治疗。

Turk 综合征

译名：提尔克综合征

别名：眼球外转受限综合征

概要：一般认为本征是不完全型 Daane 综合征。

病因病理：可能系产伤引起的外直肌纤维变性。

眼部特征：斜视，患眼外展受限，常不超过中线，眼球回转至内收位。

全身特征：无特殊表现。

治疗：手术矫正斜视。

Turner 综合征

译名：特纳综合征

别名：①先天性卵巢发育不全综合征；②卵巢侏儒症；③卵巢发育不全综合征；④生殖腺侏儒；⑤性腺发育不良（XO）综合征；⑥性腺性机能不全；⑦单体型（Monosomy）X 综合征；⑧Bonnevie-Ullrich 综合征；⑨Morgagni-Turner-Albright 综合征；⑩Noonan 综合征；⑪Schereshevkii-Turner 综合征；⑫Turner-Ullrich 综合征；⑬Albright Ⅱ 综合征。

概要：1938 年 Turner 最先报告了 7 例具有发育延迟、翼状颈、肘外翻的女性患者，故称为 Turner 综合征。1942 年 Albright 提出本征应归属于原发性卵巢功能不全，1959 年，Ford 等人发现本病患者仅有一个性染色体，属单体性，从而揭示了本征的实质是性染色体的异常。

本征主要特征为卵巢或性腺发育不良，并出现女性第二性征不全和某些先天畸形的病征，大多见于女性（男性罕见）。儿童期发病，其发病率为 1/5000。

病因病理：为性染色体异常引起的遗传性疾病，80％患者的染色体核型分析显示 45 个染色体，包括 22 对染色体和一个 X 染色体。所以其性染色体为 XO（缺一个性染色体）。其余 20％病人呈现许多不同的性染色体镶嵌性型。如 XO/XY、XO/XYY、45，X/46，XX、XXX/XX/XO、45X/46XX/46XXP 等等。病理学检查条纹状性腺，似结缔组织的狭窄的白脊，在宽韧带中与输卵管平行，条纹由致密的实质组成。看起来很像正常的卵巢，偶有丛状小管及小的 Leydig 细胞状。

眼部特征：

1. 二眼分离过远，睑裂斜向外下方，睑板发育不全，内眦赘皮，上睑下垂。
2. 斜视（罕见），辐辏功能不足，外展麻痹、近视、色盲。
3. 圆锥角膜、角膜薄翳，蓝巩膜、先天性青光眼或原发性开角青光眼，白内障，视网膜色素缺乏或呈白点状沉着。
4. 视野缩小及先天性色觉障碍。也有报告尚可见角膜周边部混浊及黄斑部色素堆积。

全身特征：

1. 智力低下，发育缓慢，身材矮小，呈幼稚状，面容呆板，蹼颈（翼状颈皮）。

2. 生殖器发育不全，第二性征不完全，原发性闭经。胸部发育不全，乳头间距增宽，乳腺不发育，阴毛及腋毛稀少或缺乏。(外形为女性)。

3. 先天性心脏病，约50%有主动脉狭窄，而且仅见于有蹼颈的病人。原发性高血压，肾脏畸形，马蹄肾，先天性手背及足背淋巴管水肿。色素痣。

4. 骨发育障碍，脊柱异常，肘外翻，爪样指。

5. 短颈，颈面不对称，高腭弓，小下颈，先天性耳聋，牙齿异常。

6. 实验室检查尿中雌激素减少，17一酮类固醇排泄减少，促性腺激素明显增加，17—羟、孕二醇正常。

鉴别诊断：本征须与下列综合征相鉴别：

1. 男性 Turner 综合征。

2. Bonnevie-Ulirich 综合征。

3. 单纯性腺发育不全。

治疗：可用乙烯雌酚、黄体酮等药物治疗。

Tylosis-Optic Atrophy 综合征

译名：胼胝形成一视神经萎缩综合征

别名：①视神经萎缩一胼胝形成综合征；②视神经萎缩一胼胝体综合征。

概要：本征多见于女性，主要特征为掌跖胼胝形成及视神经萎缩。

病因病理：病因不明，可能为显性性连锁遗传。

眼部特征：晚期可并发视神经萎缩。

全身特征：

1. 手掌和足底皮肤增厚形成胼胝。

2. 偶见耳部胼胝形成。

治疗：对症处理。

Ullrich-Feichtiger Ⅱ 综合征

译名：乌一费综合征Ⅱ型

别名：①无眼一唇腭裂一多指（趾）畸形综合征；②颅发育障碍多指（趾）畸形综合征；③头颅一臂部一指骨发育不良；④Ullrich 综合征。⑤Botholin 综合征。

概要：1951 年 Ullrich 报道本病，主要特征为颅骨畸形，内脏畸形，小眼球或无眼球。

病因病理：病因不明，有报道属于13—15三体型，散在性发病。

眼部特征：斜视，小睑裂，双侧无眼球或小眼球，角膜混浊，角膜溃疡，虹膜缺损，睫状体发育不全，前房角中胚层结构异常。视网膜脉络膜缺损，先天性青光眼。

全身特征：

1. 尖头或短头畸形，前额弓，小下颌，唇裂，腭裂，鼻梁低平。耳聋。

2. 多指（趾）畸形，畸形足，脊柱裂。

3. 先天性心脏病，尿道下裂，隐睾，肾畸形，双角子宫或阴道纵隔，假性两性畸形。

治疗：对症治疗，必要时手术矫形。多死于内脏畸形。

Urbach-Wiethe 综合征

译名：乌尔巴赫一维赛综合征

别名：①类脂蛋白沉积综合征；②脂蛋白蓄积症；③蛋白沉积一类脂沉积综合征；④皮肤粘膜透明性综合征；⑤Rossle-Urbach-Wiethe 综合征。

概要：1929 年 Urbach 和 Wiethe 报告本病，主要特征为声音嘶哑，皮肤黄色脂样斑块。婴幼儿发病，发展缓慢，有的在十多岁时才发现。

病因病理：病因不明，可能为常染色体隐性遗传，由于脂肪和蛋白质代谢障碍所致。病理见毛细血管壁透明增强，继之而呈胶原性改变。

眼部特征：眼瘙痒，眼睑缘皮肤有黄色样小结节样丘疹形成，或斑块溃疡(为本病特征，具有诊断价值)，角膜溃疡（倒睫所致），角膜

后弹力层和内皮层之间，有玻璃样物质沉着，脉络膜血管及视网膜小动脉壁、网膜色素上皮层和玻璃膜间、毛细血管内皮，也可见有此类物质贮积。

全身特征：

1. 婴儿发病，声音嘶哑。

2. 皮肤和粘膜可见广泛的脂样物丘疹、斑块或溃疡，多好发于颜面部。有时口唇、口腔、粘膜、咽、声带、颈、肘、膝，手甚至阴囊上也可见丘疹样斑块沉着和溃疡形成，晚期可发生萎缩性改变。

3. 可能有巨唇、巨舌，无内脏器官受累的征象。

4. 血液中脂蛋白增加，特别是α_2球蛋白增加，尿氨基酸（酪氨酸）排出增加。皮肤活检有助确诊。

治疗：对症处理，预后尚好。

Usher 综合征

译名：乌舍尔综合征

别名：①视网膜色素变性伴耳聋综合征；②遗传性耳聋一色素性视网膜炎综合征；③遗传性视网膜色素变性耳聋综合征；④聋哑和色素性视网膜炎综合征；⑤聋一视网膜色素变性综合征；⑥聋哑伴视网膜色素变性综合征；⑦视网膜色素变性联合感音神经聋综合征；⑧色素性视网膜炎一有关的感觉神经性听力减退综合征。

概要：1914 年，Usher 报道本病，主要特点为视网膜色素变性，耳聋和智力低下，50%病人中年后丧失视力。临床分为三型：Ⅰ视网膜色素变性合并先天性神经性耳聋，至青春期可失明。Ⅱ视网膜色素变性合并双侧进行性耳聋，但较Ⅰ型轻。Ⅲ视网膜色素变性伴有耳聋及智力低下。

病因病理：病因不明，多为隐性遗传，有家族遗传倾向，视网膜出现典型的色素沉积物之前有视杆细胞变性。

眼部特征：

1. 首发症状为夜盲，患者行动不便，并伴有进行性视力下降，蓝绿色盲或全色盲，向心性视野缩小。最后仅保留 5～10°中央视野。

2. 视网膜呈地毯样色素变性及视网膜萎缩，视网膜脉络膜疤痕性改变，视网膜动静脉变细，视乳头萎缩。

3. 眼球震颤（自幼视力障碍，黄斑失去固视机能）。

4. 视网膜电图示暗适应异常。

全身特征：

1. 出生时即有双侧进行性感音性耳聋，多在 4—6 岁时症状明显。表现为全聋，耳蜗内凹陷，其后出现继发性语言功能减退。

2. 可伴有眩晕，步态不稳。

3. 智力减退，嗅觉丧失。中枢神经系统变性，有些患者出现不同程度的精神症状。

4. 脑电图异常。

治疗：对症处理，目前尚无特殊疗法。

Uveal Effusion 综合征

译名：葡萄膜渗漏综合征

别名：①脉络膜渗漏；②色素膜渗漏；③葡萄膜渗漏；④原发性脉络膜脱离；⑤自发性浆液性脉络膜脱离；⑥特发性浆液性睫状体脉络膜脱离。

概要：早在 19 世纪眼科文献对此征有过报道，1963 年 Schepens 又详细观察研究了 12 例患者，认为此征是一独立眼病，主要特点为双眼先后发病，前葡萄膜炎、玻璃体混浊较轻，脉络膜睫状体及视网膜脱离，色素上皮出现所谓豹斑状色素沉着。多见于中年以上的男性患者。

病因病理：为一种原因不明的脉络膜自发性渗漏所致的脉络膜脱离，有人认为是由于巩膜厚、涡静脉在巩膜上的径路长，易引起血流回流受阻，发生脉络膜血管瘀血及通透性改变，液体外渗，加之不明因素所致的视网膜色

素上皮细胞变性，色素上皮屏障破坏，使液体积于视网膜下而发生脱离，Aaberg 作动物实验，于赤道部后巩膜环扎，妨碍涡状静脉回流，绝大多数发生浆液性脉络膜水肿脱离。证明了涡静脉回流受阻是发病的主要原因。

眼部特征：

1. 患者双眼先后发病，慢性进行性视力障碍，眼前节基本正常，玻璃体反应也很轻，脉络膜脱离早期位于周边，脉络膜脱离多自下方赤道部开始，常呈球形，逐渐波及赤道部。

2. 网膜下液清亮，易于流动，脱离的视网膜非薄，脱离的部位、范围及隆起度随体位而有明显改变。

3. 视网膜无裂孔，逐渐进展可波及全视网膜，晚期视网膜下可见增殖反应，有的病例出现视乳头水肿，网脱复位后色素紊乱，可呈椒盐状眼底。如抽取视网膜下液化验可发现网膜下液无透明质酸存在，说明液体不是来自玻璃体，网膜下液中含有血清蛋白，不同于原发性视网膜脱离下液，且检查无细胞成分，这都说明视网膜脱离下液不是炎症渗出物，而是由脉络膜渗漏而来。

全身特征：

患者可有颅压增高，行腰穿脑脊液检查可发现蛋白含量增高，但细胞数不增加，Schepens 报告发生率为 84.6%。

鉴别诊断：

1. 孔源性视网膜脱离，可找到视网膜裂孔，一般无脉络膜脱离。

2. 葡萄膜大脑炎综合征：在重症者可见眼底下方球形视网膜脱离，无视网膜裂孔，视网膜下液为炎性渗出，可自行复位。患者多伴有耳鸣，听力障碍，可有脱发、发变白和白癜风，而葡萄膜渗漏综合征则无此症。

3. 多灶性后极部色素上皮病变，又称大泡状视网膜脱离，特点为多有中浆病史，有大量应用激素病史，眼底后极部有大泡状视网膜脱离，无视网膜裂孔，无全身疾病，数日后视网膜可自行复位，荧光眼底血管造影示脉络膜渗出斑荧光素渗漏，氩激光治疗效果良好，以上特点不难与葡萄膜渗漏相鉴别。

4. 脉络膜睫状体黑色素瘤：为眼底后极部或周边部的局限性实性隆起，荧光眼底血管造影和超声可明确鉴别。

5. 术后脉络膜脱离：有抗青光眼手术、白内障手术史，术后发现前房变浅，眼底周边部有脉络膜脱离，呈丘状隆起 1 到数个不等。

治疗：

1. 用皮质类固醇治疗无明显疗效。

2. 脱离范围大隆起度较高者可行手术治疗。在脉络膜剥离相应处，距角膜缘 8mm 以上，板层切开巩膜后，再剥离，放出脉络膜上腔积液，缝合切口。

3. 1980 年 Brockhurst 对患者行涡静脉减压术，结果使视网膜复位，Gass 提出在四个象限赤道部切除板层巩膜 4×6mm，以松解涡状静脉，均收到一定疗效。

4. 20%甘露醇 250ml 静滴，一日一次或 50%葡萄糖注射液 40ml＋维生素 C 1000mg 一日一次，静注。

5. 病程长者有自行复位倾向。

Uyemura 综合征

译名：植村氏综合征

别名：①夜盲—干燥—白点眼底综合征；②夜盲综合征 I 型；③可逆夜盲的白点状眼底；④白点眼底—夜盲—干燥综合征；⑤白点状眼底及夜盲和干燥症。

概要：本征罕见。1928 年 Uyemura 首先报道，多出现在远东地区，发病于儿童和青年，男性多见，主要特点是可逆性夜盲，眼部干燥及白点状眼底。

病因病理：与维生素 A 缺乏有关。

眼部特征：

1. 结膜干燥、毕脱氏斑。一过性夜盲，暗适应减退。

2. 视乳头周围及眼底赤道部可见有灰白

色小点。

3. 视网膜电流图反应异常。

全身特征：无特殊表现。

治疗：给予维生素A治疗，可取得较好的疗效。眼科对症治疗。

V Type 综合征

译名：V型综合征

别名：①V现象；②内斜V现象；③内斜V征；④V一内斜；⑤V一外斜；⑥外斜V征；⑦外斜V现象。

概要：本征是指斜视患者向上注视时外展加强，向下注视时集合加强的一组病征。

病因病理：主要为眼外肌功能异常及眼外肌附着点异常所致。

眼部特征：本征临床上分为V型内斜和V型外斜。

V型内斜视：内斜视患者向正下方看时内斜度大于第一眼位15△（8～9°），向上看时斜视度小于第一眼位。说明向上看时的内斜视度数比向下看时的内斜度明显减小。看近时内斜度大于看远。常有下斜肌功能过强。两眼同时向右看时，左眼出现上斜视，向右上转时，眼位增高。当两眼向左看时，右眼出现上斜视，向左上方看时更明显。双眼固视野小，常呈恐怖状，辐辏功能良好。

V型外斜视：外斜视患者向正上方注视时斜度大于第一眼位15△（8～9°）以上，向正下方注视时斜度小于第一眼位，外斜度看远大于看近（分开功能过强），当两眼同时向右看时，左眼呈现上斜，向左看时，右眼呈现上斜。辐辏常有缺陷。

全身特征：常有恐怖状，下颌抬高。

治疗：参见A-V综合征。

Van Bogaert-Hozary 综合征

别名：①肢端一骨质溶解一面发育不全综合征；②Hozary综合征。

概要：1953年Van Bogaert和Hozary报告本征，常在3岁以后出现明显症状，主要表现为面部发育不良，二眼分离过远及骨骼异常。

病因病理：原因不明，与Rubinstein有相似之处。

眼部特征：

近视，散光，二眼分离过远，睫毛和眉毛发育不全，上睑下垂，交替性内斜。

全身特征：

1. 面部不对称及发育不全；鼻扁而宽，鼻梁及颧弓扁平，高腭弓。

2. 四肢短小，骨骼异常，指（趾）关节增厚，手足发绀。

鉴别诊断：本征应与Rubinstein综合征相鉴别，该征除有上述体征外，还有白内障、视神经萎缩、衰弱等表现。

治疗：对症处理，无特殊疗法，斜视及上睑下垂可手术矫正。

Van Bogaert-Scherer -Epstein 综合征

译名：凡、波一度一伊综合征

别名：①脑腱胆固醇沉着综合征；②脑腱黄色瘤病；③脑脊髓胆固醇沉积综合征；④原发性高脂血症；⑤家族性高胆固醇血症。⑥Thiebaut综合征。

概要：1937年，Van Bogaert首报本病，主要特征为眼睑、皮肤、肌腱的黄色瘤，动脉粥样硬化，血胆固醇增高，如在儿童发病主要表现为痴呆，发育至青少年期出现进行性运动失调，痉挛状态，白内障，最后在成人期发生腱黄色瘤。任何年龄均可发病，男女无差异。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传的胆固醇代谢紊乱，系家族性疾病。病理学所见脑白质肉芽肿样损害及胆固醇沉着，脑萎缩

及脱髓鞘损害，具有泡沫细胞和胆固醇结晶的囊样间隙。小脑及脑干亦有类似病损。

眼部特征：眼睑黄色瘤，眼球突出，眼外肌麻痹，复视，斜视，角膜青年环，脂性角膜病变，白内障，视网膜有黄色沉着物及胆固醇结晶（较少见），视网膜动脉硬化，渗出，出血，微血管瘤。

全身特征：

1. 全身皮肤和肌腱均可见黄色瘤，掌跖黄瘤。

2. 进行性粥样动脉硬化，冠状动脉供血不足（儿童或少年），心肌梗塞。血清脂蛋白含量增高。

3. 肥胖，高血压，肾动脉硬化，肝脾肿大。

4. 痴呆，延髓麻痹，严重进行性痉挛性共济失调，远端肌肉消瘦。

治疗：对症处理，病情进展缓慢。

Ventral Medullary 综合征

译名：脊髓腹面综合征

别名：①前脊髓动脉综合征；②脊髓软化。

概要：本征主要特点为四肢麻痹，辨别感觉麻痹及大小便失禁。

病因病理：由于脊髓外肿瘤、主动脉瘤压迫等原因引起前脊髓动脉阻塞所致（此动脉营养脊髓的前 2/3，包括灰质前角、脊髓皮质及侧脊髓丘脑束）。

眼部特征：部分病例可以有眼球震颤。

全身特征：

1. 主要与前脊髓动脉阻塞的病变位置有关，如病变位于颈部则有突然性四肢麻痹，同时有双侧振动及位置感觉消失，膀胱及肠功能障碍，大小便失禁，下肢麻痹更明显。疼痛与温度觉减退。

2. 病变发生于胸部，除上肢不受累及，其余体征与颈部受侵相同。

治疗：主要为病因治疗。

Vernet 综合征

译名：威耐特综合征

别名：①颈静脉孔综合征；②后破裂孔综合征。

概要：1916 年由 Vernet 最先提出，至 1927 年 Garcin 又报告了一侧性脑神经麻痹综合征，并将 Vernet 综合病症一并包括其中。主要特征是上睑下垂，眼球内陷及咽下困难。

病因病理：主要由于颈静脉孔附近的炎症，血管性病变及肿瘤等引起第 Ⅸ－Ⅺ 颅神经受累。

眼部特征：上睑下垂，眼球内陷及瞳孔缩小。

全身特征：

1. 声音嘶哑，咽下困难，舌后 1/3 味觉丧失，可发生鼻返流现象。

2. 心动过速，胸锁乳突肌和部分斜方肌麻痹，无汗症。

治疗：对症处理。

Vertebral-Basilar Artery 综合征

译名：椎动脉基底动脉综合征

别名：椎动脉基底动脉供血不足

概要：本征主要特点是发作性半身麻痹，降发性高血压及体位性眼球震颤，最常见于神经系统疾病。

病因病理：可由于头部外伤及头部迅速向前运动致颈部突然过度伸张，产生高压所引起，或由于粥样动脉硬化的脱落斑块及颈椎的骨质增生性关节炎所致，也可能并发多发性散在的颅内梗塞。

眼部特征：复视（常为暂时性），视力减退，体位性眼球震颤，双侧同侧偏盲，核间性眼肌麻痹，调节性功能障碍，幻视（与意识减

退有关)。

全身特征：

1. 脑干受累症状（其程度视致伤情况而定），枕部剧烈跳动性头痛合并颈部疼痛。

2. 眩晕（可能由于内听道动脉缺血或颞顶叶皮质及脑桥侧被盖缺血所致）。恶心、呕吐，耳聋。

3. 突然晕厥（本征特点），阵发性高血压，震颤，语音障碍，阅读不能，四肢麻痹，运动失调，肌张力消失，吞咽困难，昏迷，精神错乱等。

治疗：主要为对症及病因治疗。

Vertical Muscular Imbalance 综合征

译名：垂直性肌肉平衡失调综合征

别名：潜伏性垂直性隐斜综合征

概要：本征主要特点是垂直性肌肉平衡失调，伴有甲状腺功能减退，粘液性水肿等表现，常在青春期及更年期发病。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传。

眼部特征：一过性暗点和羞明。垂直性肌肉平稳失调，垂直性隐斜，屈光参差（体位倾斜时有头痛。可向枕部放射）。用眼过度可发生持续性眼疲劳。

全身特征：

1. 疲劳，恶心，呕吐，头痛（视力疲劳而引起），手足麻木感。

2. 可伴有甲状腺功能减退及粘液性水肿。

治疗：对症处理，预后视病情而定。

Vertical Retraction 综合征

译名：垂直后退综合征

概要：本征较 Duane 综合征少见，当眼球向上或向下转动时明显受限，并伴有睑裂缩小和眼球内陷。

病因病理：为先天性疾患，仅累及垂直肌。

眼部特征：第一眼位可呈正位，眼球向内、外转动时不受限。向上或向下转时，呈现眼球后退现象，健眼配偶肌力过强，外转位时上转受限，故显示患眼眼低位，向外下方转位时患眼眼位高。

全身特征：无特殊表现。

治疗：视病情而定，手术应慎重。

Villaret 综合征

译名：维拉特综合征

别名：①腮腺后间隙综合征；②腮腺后窝综合征。

概要：1916 年 Villaret 报告本病，主要特征是单侧的第Ⅸ、Ⅹ、Ⅺ、Ⅻ颅神经麻痹及 Horner 综合征。

病因病理：由于腮腺后间隙的外伤、肿瘤或炎症，如扁桃体周围脓肿等侵犯了第Ⅸ至Ⅻ对颅神经及颈交感神经所致，常见于鼻咽癌或其他恶性肿瘤的转移。

眼部特征：泪溢，上睑下垂，瞳孔缩小及相对的眼球内陷；闭睑不全等。

全身特征：

1. 同侧的第Ⅸ、Ⅹ、Ⅺ、Ⅻ颅神经麻痹，导致软腭麻痹、咽及声带麻痹，发音困难，舌的后 1/3 味觉消失，咽下困难。

2. 斜方肌及胸锁乳突肌麻痹，偶可见有面神经麻痹。

3. 颅 X 片、脑血管造影、CT 扫瞄等有助诊断。

治疗：病因治疗。

Vitreocorneal Touch 综合征

译名：玻璃体角膜接触综合征

别名：①玻璃体角膜粘连综合征；②白内障摘除术后综合征。

概要：本征常发生于白内障术后 2～3 星

期内，主要特征为视力减退，角膜水肿及疱性角膜病变。

病因病理：由于白内障摘除后，玻璃体疝前凸，脱出于瞳孔区与角膜内皮接触或粘连，而引起的角膜病变。眼压升高。

眼部特征：

1. 视力减退，角膜中央区透明度减低，由于玻璃体与角膜内皮接触可见后弹力膜皱褶和纹状角膜病变，角膜水肿，大泡性角膜炎，瞳孔变形，虹膜膨隆。

2. 玻璃体后脱离，视网膜皱褶，局限性视网膜水肿及黄斑中心反光消失。

全身特征：无特殊表现。

治疗：可采取强制体位，后巩膜切开吸出液化的玻璃体，前房注入空气，使前玻璃体膜分离。也可高渗疗法：如20%甘露醇250ml静滴1/日。

Vitreous Tug 综合征

译名：玻璃体牵引综合征

别名：①玻璃体发狂综合征；②玻璃体灯芯综合征；③玻璃体角膜粘连综合征。

概要：本征主要特点是在角膜创口内有一条牵引性的玻璃体索条，是白内障手术的一种并发症，可导致严重的视力下降，多发生在手术后2～3周内。

病因病理：由于机械性损害使正常的玻璃体条索通过瞳孔间隙嵌于角膜创口，瞳孔收缩时，玻璃体即向前牵拉而导致视网膜脱离。

眼部特征：

1. 视力减退，闪光感(由于玻璃体牵拉视网膜，瞳孔不规则)，玻璃体条索通过瞳孔与角膜创口或疤痕相接触，玻璃体后脱离。

2. 眼底可见视网膜皱褶，黄斑中心反射消失，周围网膜水肿，表现极似早期黄斑盘状变性，偶有后极部视网膜脱离。

3. 如引起细菌性眼内炎可完全失明。

治疗：可行玻璃体切割，将此条索切断。

Vogt（A）Ⅰ综合征

译名：伏格特（A）综合征Ⅰ型

别名：结霜状白内障(Frosted Cataract)。

概要：主要特征为视力损害及白内障。

病因病理：病因不明，常染色体隐性或显性遗传。

眼部特征：视力可有不同程度的减退，裂隙灯检查见晶状体胚胎核的表面有结霜样白色线条。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法，晶状体全混浊后可行白内障摘除手术，同时植入人工晶休。

Vogt（A）Ⅱ综合征

译名：伏格特（A）综合征Ⅰ型

别名：角膜点状变性综合征

概要：本征70%在40岁后发病，主要特征为视力损害及角膜赘生物。

病因病理：病因不明，疑为常染色体显性遗传，病理见角膜后有棕色色素沉着物，角膜内皮呈六角形损害，其细胞形状及大小不一。

眼部特征：角膜后弹力层出现很多中心部纤细的疣状赘生物，逐渐向周围扩展。视力可有不同程度的减退。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊疗法，严重影响视力时，可行角膜移植手术。

Vogt（A）Ⅲ综合征

译名：伏格特（A）综合征Ⅱ型。

别名：角膜粉样变性综合征。

概要：主要特征为视力损害及角膜变性，老年期发病。

眼部特征：视力有不同程度的损害，裂隙灯检查：角膜后基质至后弹力层，可见局限性

尘埃状或纤细的粉状变性。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊治疗，必要时行角膜移植手术。

Vogt（A）Ⅳ综合征

译名：伏格特（A）综合征Ⅳ型

别名：①镶嵌样角膜变性综合征；②鳄鱼皮革样综合征。

概要：主要特征为角膜混浊及视力损害，老年期发病。

病因病理：病因不明，常染色体显性遗传。

眼部特征：视力可有不同程度的下降，角膜前界层（轴状镶嵌）有扁平的灰白色多角形的混浊。

全身特征：无特殊表现。

治疗：无特殊治疗，视力严重损害时，可行角膜移植手术。

Vogt-Koyanagi-Harada 综合征

译名：伏一小柳一原田综合征

别名：①葡萄膜炎一皮肤白斑一脑膜脑炎综合征；②葡萄膜一脑膜脑炎；③葡萄膜一脑膜综合征；④葡萄膜一脑炎综合征；⑤葡萄膜性大脑炎；⑥色素膜炎一皮肤白斑一白发脱发综合征；⑦色素膜一脑膜一脑炎；⑧眼色素膜炎脑炎；⑨眼色素层一脑膜一脑炎综合征；⑩弥慢性色素膜炎综合征；急性弥漫性脉络膜炎；⑪Harad 病；⑫Vogt-Koyanagi 病；⑬Vogt-Koyanagi 综合征；⑭Vogt-小柳一原田综合征；⑮V-K-H 综合征。

概要：1906 年 Vogt 最先比较系统地记述过本征的临床特征。1929 年日本学者 Koyanagi 治疗 6 例本征患者，并连同文献报告的 10 例，共 16 例做了临床分析，指出：色素膜炎一早期毛发变白一听力障碍一眩晕一斑秃为本征五大症状，但他所指的色素膜炎是以前部色素膜炎为主，后来，有人将此称为 Vogt—Koyanagi 综合征。1926 年 Harada 又报告了 5 例伴有继发性视网膜脱离的双侧渗出性色素膜炎的病例。与前二者有所不同的是这些病例有交感性眼炎的特征，而在其他的方面均和 Vogt 综合征相象，故有人称以前部色素膜炎为主者为 Vogt-Koyanagi 型，以后部色素膜炎为主者为 Harada 型。1977 年 Perry 将此征改名为葡萄膜脑膜综合征。1936 年我国罗宗贤首报 1 例。发病年龄以 20～40 岁青壮年多见，Koyanagi 病以 30～49 岁中年多见，50 岁以后发育者少见。男多于女，病程经过缓慢，且极易复发，多在春季发病，急性期视力明显下降，其后可有一定的增进。眼病症状在脑膜刺激症等全身症状发生 1～2 周后出现。

病因病理：病因不明，有病毒感染及免疫反应等学说，但多数学者认为该病为免疫性疾病。

眼部特征：临床上可分为三型。

Ⅰ. Vogt—Koyanagi（小柳）病：主要以前部色素膜炎为主，起病缓慢，患者往往视力明显障碍时才就诊。初期有渗出性虹膜睫状体炎，视力减退，病情发展迅速，并在短期内有大量渗出遮盖瞳孔，致使瞳孔闭锁或膜闭，虹膜后粘连，玻璃体混浊，视网膜水肿。可有继发青光眼，并发白内障，终至眼球萎缩而失明，预后不良。

Ⅱ. Harada（原田）病，以后部葡萄膜炎（脉络膜炎）为主，常突然发生严重的视力障碍，甚至仅存光感，一般眼前节无明显改变，玻璃体混浊，眼底见视乳头充血，整个视网膜呈浊黄色和弥漫性水肿，视网膜炎及浆液性视网膜脱离，大部分数周后可自行复位，如眼前节受累时，可有轻度睫状充血，角膜后灰色沉着物及 Koeppe 结节，Tyndall 征（＋）。晚期视网膜水肿消退，视网膜色素脱离及斑点状色素沉着，眼底呈晚霞状，相对预后较好。

Ⅲ. 中间型：症状和体征介于 Vogt-Koyanagi 病和 Harada 病之间。

全身特征：

1. 急性脑炎或脑膜炎的表现：如头痛，恶心，呕吐，颈强直，谵妄，甚至昏迷，也可出现周围神经或颅神经损害及内分泌功能障碍等症状。

2. 患者出现偏瘫，失语，知觉异常，外层神经麻痹。

3. 约有60%出现白癜风，皮肤白斑病占80%，白发，灰发，脱发占50%，多在发病后3～9个月出现，小柳病毛发皮肤变化显著，原田病皮肤变化不明显。

4. 听力障碍约占50%，耳鸣，神经性耳聋，多在发病后3个月左右出现。

5. 脑脊液压力增高，蛋白和淋巴细胞增多，OT试验阳性，血清康华氏反应阴性。

治疗：

1. 眼局部治疗同葡萄膜炎。先选用强有力的散瞳剂充分散瞳，局部热敷及局部应用皮质类固醇激素，除滴眼及结膜下注射外，1972年Manar报道球后注射更为有效。

2. 全身治疗首选皮质类固醇，开始量要足，如强的松。可每日40～60mg，症状缓解后逐渐减量，其维持量要持续3～4个月，对病情较严重者可与免疫抑制剂联合应用，对渗出较严重者可用高渗剂静脉滴注。支持疗法也应重视，如应用大量维生素，肌苷、能量合剂等。另外环磷酰胺、雷公藤也有较显著疗效，但应慎重用药。

Von Bechterew 综合征

译名：柏其特综合征

别名：①关节强直性脊椎炎综合征；②关节粘连性脊柱炎；③关节强硬—脊椎炎综合征；④类风湿性脊椎炎；⑤脊椎畸形性关节炎；⑥韧带骨化脊椎炎；⑦变形性脊椎关节强直综合征；⑧Bechterew病；⑨Von Bechterew-Strumpell综合征；⑩Bechterew脊柱炎；⑪Marie综合征；⑫Marie根状脊柱炎；⑬Marie—Strümpell综合征；⑭Marie-Strümpell脊椎炎；⑮Pierre-Marie综合征；⑯Rhizomelle椎关节强直症；⑰Bechterew综合征。

概要：1892年，Von Bechterew 和 Strumpell报道本病，为类风湿关节炎的一种变异。多见于20—40岁男性，主要特征为广泛的类风湿性强直性椎关节炎及虹膜睫状体炎。

病因病理：发病原因不明，常染色体显性遗传，具有明显的遗传倾向。

眼部特征：

1. 常双眼发病，易反复发作，间隔期不定，非肉芽肿性前葡萄膜炎约占50%，有时伴有结节性表层巩膜炎，实质性巩膜软化症。

2. 常继发青光眼、白内障而导致失明，偶见视神经萎缩。

全身特征：

1. 为慢性进行性疾病，病变广泛，初期侵犯骶髂关节，并逐渐上行至脊柱韧带，使之发生脊柱炎和髂骶关节炎。

2. 骨膜椎间盘钙化和骨化，脊椎僵硬，多发性关节炎，多在10—15年内发展成为脊椎完全强直。

3. 肌肉风湿症及主动脉供血不足。

4. X线检查可见竹节样脊椎和广泛脊椎炎改变。

治疗：水杨酸钠、激素、消炎痛等药物有一定疗效。虹膜睫状体炎对症治疗。

Von Der Hoeve 综合征

译名：冯—代—何综合征

别名：①脆骨—蓝巩膜综合征；②耳硬化与蓝巩膜综合征；③耳聋—蓝巩膜—骨脆综合征；④先天性成骨不全；⑤成骨不全综合征；⑥骨脆病；⑦骨脆综合征；⑧骨质脆弱症；⑨Adair—Dighton综合征；⑩Eddowes综合征；⑪Ekman综合征；⑫Lobstein综合征；⑬Parak-Durant综合征；⑭Spurway综合征；⑮

Violiek 综合征；⑯Lkman－Lobstein 综合征；⑰Hoeve-Dekleyn 综合征；

概要：1788 年 Ekman 首先报道了具有遗传性的脆骨病。1833 年 Lobstein 也有报道，1896 年 Spurway 发现脆骨常伴有蓝巩膜，并以蓝巩膜合并易发骨折病例为题做了报告。1917 年德国医师 Van der Hoeve 对本征做了较详细的描述，将蓝巩膜、骨质脆弱易折、传导性耳聋这三大症状联系起来，确立为一个独立的综合征。国外发病率为活产儿的 0.0004%。我国普查了 661 616 人，发现本病 10 例，发病率为 0.015%。

病因病理：病因未明，常染色体显性遗传。成骨不全为中胚叶缺陷，导致全身骨骼、韧带、结缔组织和巩膜的缺损异常，因而出现成骨细胞减少，网状细胞不能分化成胶原纤维，而使内耳硬化，巩膜变薄呈蓝色。

眼部特征：

1. 蓝巩膜为本病的主要特征，两侧巩膜对称地呈清澈的淡蓝色，比较均匀，当患者情绪激动时，巩膜蓝色亦加深（因巩膜胶原纤维发育不全而使巩膜变薄。巩膜变薄后，介于巩膜和视网膜之间的脉络膜，易于透出其色泽，故呈蓝色）。

2. 另外尚可见小眼球，内眦赘皮，上睑下垂，圆锥角膜，角膜青年环，复发性角膜破裂，巨大角膜症，偶见远视，绕核性白内障及开角型青光眼。

全身特征：

1. 本征可分三型：胎儿型；婴儿型；少年型。

Ⅰ. 胎儿型：最严重，由于颅骨骨化不全，多为死胎。

Ⅱ. 婴儿型：常见，出生后即可发生骨折，4～5 岁后骨折更严重，但青年期后就明显减少，由于多次骨折愈合不良，可发生多发畸形，由于耳硬化或听骨链松弛，约有 1/4 患者发生传导性耳聋。另外尚可有关节脱臼，牙齿缺少，手足畸形，腭裂，脊柱裂，先天性心脏病等。

Ⅲ. 少年形：发病晚且症状轻，青春期后有自愈趋向。

2. 化验检查：血清钙常示增高，而血清磷正常，约有 30% 病例血清碱性磷酸酶活力增高，尿中氨基酸排出增加。

3. X 线检查：骨质普遍疏松，四肢长骨及颅骨的变化较为明显，椎体常发生双凹变形。

治疗：

1. 无特殊疗法，对症处理。因本病外显率很高，禁止近亲结婚，提倡优生为本病的预防方法。

2. 圆锥角膜可戴角膜接触镜，全身情况尚好的成年人可行角膜移植术，以改善视力。

3. 耳硬化症，国内可行听骨撼动术，以改善听力。

Von Economo 综合征

译名：冯·埃科诺莫综合征

别名：①昏睡性脑炎（Encephalitis Iethargica）；②嗜睡性脑炎（Sleepy sickness）；③冰岛病（Iceland disease）；④流行性甲型脑炎；⑤Von Economo 病。

概要：1917 年 Von Economo 首先报告本病，主要特征为发热、头痛、舞蹈样运动，昏睡及眼部异常，以流行形式发病，任何年龄的男女均可罹患。

病因病理：原因不明，可能为滤过性病毒感染，在脑膜及脊髓引起广泛的炎性反应，病理见基底节、中脑、桥脑的充血和瘀点，淋巴细胞的浸润。

眼部特征：视力模糊，复视，斜视，眼球震颤，眼肌不平衡，调节减弱，亦可见瞳孔异常。

全身特征：

1. 起病时常有发热，头痛，头晕，疲乏，易激动，痛性痉挛，谵妄，昏睡。

2. 手足徐动样和舞蹈样运动，晚期肌肉强直和震颤，惊厥，血管运动不稳定，感觉障

碍。

3. 失语，无辨别能力，精神异常。

4. 脑脊液压力升高，蛋白、细胞均增加。

治疗：对症治疗。

Von Graefe 综合征

译名：冯一格雷费综合征

别名：①慢性进行性眼外肌麻痹征；②慢性进行性核性眼肌麻痹；③进行性营养不良性眼外肌麻痹；④眼部慢性进行性肌肉萎缩症；⑤眼肌型肌营养不良症；⑥婴儿眼肌萎缩；⑦Von Graefe 病。

概要：1868 年 Graefe 首报，本病少见，国内只是零散报告。多发生在 30 岁以前，有遗传性。主要特征为双眼不能外展，双侧面神经麻痹，智力低下。

病因病理：本病病因未明，过去认为是由于动眼神经核的退行性病变所引起，近年来通过肌电图和病理检查证明，神经支配电波完全正常，而眼肌本身则出现了明显的变性现象，致使肌肉收缩力减弱，肌肉萎缩或肥大。

眼部特征：

1. 复视，双侧性慢性进行性眼外肌麻痹，双眼不能外展，多数病例呈内斜视，视物时须转动头部。少数病第一眼位正常，晚期眼内肌亦可受累。

2. 眼球注视运动被抑制，眼睑闭合不全，上睑下垂，眼球垂直运动可正常，但前庭性眼球震颤消失。

3. 瞳孔多为单侧散大而呈反射性强直，视神经萎缩，视网膜色素变性。

全身特征：

1. 由于患者双侧面神经麻痹，晚期出现面肌麻痹，假面具样特殊面容。

2. 构音障碍，三叉神经和舌下神经也可受累，吞咽困难。

3. 此外尚有偏头痛。有学者将本病分三型。（Ⅰ）眼肌型肌营养不良症；（Ⅱ）眼一咽肌营养不良症；（Ⅲ）眼一颅一躯体型神经肌肉病。

治疗：对症治疗，无特殊疗法。

Von Herrenschwand 综合征

别名：①交感神经异色综合征；②交感神经异色症；③Passow 综合征；④交感性异色症。

概要：本征系指交感神经麻痹伴有单侧虹膜异色的一组病征。

病因病理：系先天异常，可能为不规则常染色体显性遗传，由于颈肋、甲状腺肿瘤、颈淋巴结肿大、结核后疤痕或相当于胸膜尖端的脊髓空洞症所引起的交感神经麻痹。

眼部特征：上睑下垂，眼球内陷，单侧虹膜异色，瞳孔缩小，与 Fuch’s 异色症相反，虹膜的结构和深层小梁组织留有清晰的界线。

全身特征：同侧颜面部皮肤出汗减少。

治疗：病因治疗。

Von Hippel-Lindau 综合征

译名：冯、希一林综合征

别名：①视网膜血管瘤病；②脑视网膜血管瘤病；③视网膜脑血管瘤病；④视网膜血管瘤病；⑤视网膜血管及中枢神经血管瘤病；⑥视网膜一小脑血管瘤病；⑦小脑一视网膜综合征；⑧小脑视网膜血管及中枢神经血管瘤病；⑨脑内脏血管瘤病；⑩多发性血管网状细胞瘤；⑪囊肿样视网膜血管瘤病；⑫中枢神经系统血管瘤病；⑬ Hippel 综合征；⑭ Hippel-Czermak 综合征；⑮ Lindau 病；⑯ Lindau-Von Hippel综合征；⑰Von Hippel-Lindau 病；⑱Von Hippel病；⑲Von Hippel综合征。

概要：1879 年 Panas 首报本病，1904 年 Von Hippel 做了深入研究，确定本病为一独立疾病。1926 年 Lindau 又加以补充，明确了视

网膜血管瘤为全身性综合征在眼部的一个表现，常和颅内血管瘤同时存在，国外报道较多，1935 年 Usher 就已收集了 119 例。1935 年国内眼科于岩竹就已有报道，1954 年张晓楼、1964 年李轩亦有报道。本病主要累及视网膜、中枢神经系统及肝、肾、胰腺、附睾、睾丸或卵巢等处，为血管细胞瘤形成的先天性血管畸形疾病。脑部症状大多发生于视网膜病变 10 年以后，发病年龄为 20—50 岁，也可发生于儿童。眼部症状多发于青年时期，约 1/3 为双侧性，主要表现在眼底。

病因病理：原因不明，常染色体显性遗传，多为不完全外显率，表现度不一，但也有学者认为是在先天血管畸形基础上发展起来的视网膜血管瘤，20%以上为家族性疾患。

眼部特征：

1. 早期可见一膨大的动脉和静脉由视神经盘进入周围的血管瘤，动脉颜色和静脉相似，一般是一支动脉进入，一支静脉离开，但有时可能有好几支动脉同时进入。

2. 血管瘤的颜色多为深红色或红而带黄。直径约为视神经盘的 2—4 倍。肿瘤通常只有一个，但也可能有几个，甚至有十多个。

3. 晚期：血管瘤逐渐长大，并在周围出现较多的白色渗出物，形似透明蛋白和类脂质沉着，这些渗出一般是在肿瘤周围，但也可在距肿瘤相当远的网膜上出现。有时也可有视网膜出血。如脑内病变严重，颅内压增高可有视盘水肿。

4. 肿瘤发展的过程是一个缓慢的过程，从有症状至全盲要经过数年，在这一过程中，肿瘤由小到大，并相互融合。渗出物的增加可使网膜脱离，且可并发虹膜睫状体炎，继发性青光眼、白内障甚至发展至眼球萎缩，眼底改变可分为Ⅳ期：（Ⅰ）视网膜血管扩张，肿瘤形成期；（Ⅱ）出血渗出期；（Ⅲ）视网膜脱离期；（Ⅳ）并发症期。

全身特征：

1. 本病常侵犯小脑、延髓、脊髓、胰腺、肝、肾、副睾和卵巢等处，临床上，小脑半球为此病的好发部位。

2. 患者可有脑部血管瘤或囊肿，共济失调。肌张力减退及颅内压增高、癫痫、痴呆等。

3. 内脏肿瘤多见于肾脏，其他少见于肾上腺瘤、卵巢和肝脾等处的囊肿。

治疗：视网膜血管瘤的治疗十分困难，曾报道有学者采用阴极电解术收到一定疗效。另外尚有透热疗法，镭放射疗法。近年来采用激光治疗也收到一定疗效。对于身体其他部位的血管瘤可行手术治疗。

Von Monakow 综合征

译名：冯·莫纳科夫综合征

别名：①前脉络膜动脉综合征；②Monakow 综合征。

概要：本征主要特征为偏瘫，偏身感觉障碍及偏盲。

病因病理：主要因大脑前脉络膜动脉破裂或血栓形成，动脉瘤或肿瘤所致。病理见内囊后部，苍白球，外侧膝状体和视神经起始部有软化灶和出血。

眼部特征：偏盲（半侧视野缺损）。

全身特征：病变对侧偏瘫，部分性或完全性偏身感觉丧失。

治疗：对症处理，有指征时可手术，主要为神经外科治疗。

Von Recklinghausen Ⅰ 综合征

译名：冯·雷克林霍森综合征Ⅰ型

别名：①多发性神经纤维瘤综合征；②多发性神经纤维瘤病；③多发性神经纤维瘤；④神经纤维瘤病；⑤Recklinghausen 斑痣错构瘤综合征；⑥Von Recklinghausen 病。

概要：1849 年 Smith 首先描述了其临床症状，1882 年 Von Recklinghausen 通过病理学研究，详细地阐述了本病的组织学特点，及

其与神经系统的关系，故后人命名为 Von Recklinghausen 病。国外有许多报道，国内也有400 余例报道。主要特征是周围神经和颅神经发生多发性神经纤维病，皮肤咖啡色素斑及骨骼畸形。儿童期发病，但在青春期、妊娠、绝经期病变显著，男多于女。

病因病理：病因未明，先天性常染色体显性遗传，有人认为是外胚叶及中胚叶异常，也有人认为病变是由外胚叶神经及周围结缔组织共同组成，从遗传来说，本病基因突变率是人类最高的一种。典型的病理改变为由梭形细胞组成的神经纤维瘤，主要生长于周围神经，其形态大小不一。

眼部特征：

1. 眼睑和眼眶区可见大小不一的蔓状或孤立的赤褐色或咖啡色纤维瘤，瘤组织浸及部位广泛，除泪器外，眼部，其他部位均可受损，因而出现眼睑橡皮肿或上睑下垂，眼眶常可扪及肿块，眼球突出，移位，眼外肌麻痹。

2. 结膜、虹膜上出现粟粒状棕黄色圆形小结节（本征特征），Schlemm 管畸形，虹膜周边前粘连，睫状神经及角膜神经结节样肿胀。

3. 可因前房角变化而发生青光眼，多为单侧开角型。偶可见白内障。

4. 视网膜脉络膜弥漫性结节样损害及增厚，视乳头、视神经和视交叉部甚至在视神经干上也可发生肿瘤，有时出现视乳头呈灰白色半球形向前凸出。

5. 视神经孔扩大原发性视神经萎缩（肿瘤压迫所致）及继发性视神经萎缩（视乳头水肿）。

全身特征：

1. 约半数患者在幼年时就可出现皮肤咖啡色斑（本征特征性改变），有时呈雀斑状褐色斑点和多发性结节、纤维性软疣、脂肪瘤和皮脂腺瘤、神经鞘瘤，好发于躯干不暴露部位，形状数目不一，青春期咖啡斑明显增大。

2. 智力低下，生长发育异常，性发育迟缓，半侧面部肥大，有时皮肤及皮下组织明显增厚，类似橡皮样。

3. 约 30—46%患者出现神经系统症状，绝大部分是由于发生在中枢神经上的纤维瘤所引起，颅内常见的肿瘤多为脑膜和神经胶质瘤，双侧听神经瘤，其他尚可见嗜铬神经瘤和甲状腺髓瘤。脊髓内的肿瘤，可发生于脊髓的任何平面，病人可出现感觉异常，肢体无力。

4. 骨骼的改变是本病的一个特征，包括先天发育异常：脊柱侧凸、前凸、后凸、自发性骨折，头颅不对称，颅骨骨质稀疏。

5. 椎间孔扩大。肿瘤压迫，骨质被破坏可致颅骨眶部缺损。视神经孔扩大，蝶鞍扩大。CT 扫描或 MRI 可助诊断。

治疗：皮肤色素斑，皮肤及皮下肿瘤，无需治疗，怀疑恶性变时可手术切除，对较大的眶肿瘤，危及视力可行手术摘除，对脉络膜、睫状体结节增大所引起的青光眼可行抗青光眼手术。

Von Reuss 综合征

别名：①半乳糖血症综合征 I 型；②半乳糖血症综合征；③半乳糖血症(Galactosaemie)；④转移酶缺乏性半乳糖血症综合征 I 型；⑤Mason-Turner 综合征。

概要：1908 年 Von Reuss 首报本病。1956 年 Schwartz 发现患者红细胞内半乳糖—1—磷酸增加，同年 Kalcker 发现了本病所缺乏的酶。主要特征为婴儿腹泻、黄疸、肝肿大及双侧白内障。常于出生后数天至 2 周发病。发病率约占新生儿的 1∶35000，男女均可罹患。

病因病理：本病为常染色体隐性遗传，系由于半乳糖—1—磷酸尿苷转移酶缺陷，导致半乳糖—1—磷酸半乳糖醇积蓄，在组织和器官内，引起血液、尿液半乳糖增多，使肾脏、脑组织受损。晶状体由于半乳糖醇增加，使晶体代谢发生障碍，造成白内障。

眼部特征：患儿在生后一月内即可被发现双眼晶体前囊下油滴状病损，轻微条状、尘埃

状或蝶状混浊（如生后六个月未发生白内障；则以后很少发生）。逐渐晶状体密度增加，最终致晶状体全混浊，少数可形成核性、前皮质型白内障，由于晶状体混浊，可出现探索性眼球震颤，房水中半乳糖浓度增高。

全身特征：

1. 生后数天，服用乳类食品，特别是母乳喂养后就可出现呕吐、黄疸、肝脏肿大、腹水，进而肝硬化，脾肿大，低血糖性惊厥，肾病及耳聋。

2. 智力迟钝，发育缓慢，营养不良，烦躁不安和精神淡漠。

3. 贫血，血中半乳糖高而葡萄糖低，可出现半乳糖尿和氨基酸尿，蛋白尿。若给予半乳糖饮食可使婴儿死亡。

治疗和预防：如怀疑胎儿患病，可抽取羊水做细胞培养。测定酶活力，如诊断明确，只要限制乳类食品的摄入，其胎儿或婴儿可正常生长，对已发病者如及时限制乳类食品（从婴儿食物中除去乳糖，）而代之以其他食物，用谷类糕点、面粉，另加维生素、无机盐类等喂养，可使患儿晶状体混浊变为清晰。

Von Sallman-Paton-Witkop 综合征

译名：冯—培—魏综合征

别名：①遗传性良性上皮角化障碍症；②良性表皮内角化不良；③遗传性良性上皮内角化不良；④Witkop-Von Sallmann 综合征；⑤Von Sallmann 综合征。

概要：1960 年 Von Sallman、Paton、Witkop 先后报道本病，它首先零散地发现于美国卡罗来纳州哈利法克斯县的三个种族中。主要特征为球结膜胶样斑和口腔粘膜白斑，婴儿或儿童发病，随年龄增加而加重，至青春期才停止发展，系良性经过。

病因病理：病因不明，为常染色体显性遗传，具有较高的基因外显率。病理检查：可见口腔和眼组织有棘层肥厚、棘细胞空泡变性及角化不全细胞。

眼部特征：双眼畏光、流泪，夏季加重，颞侧及鼻侧眼球结膜上有典型的马蹄型泡沫状胶样斑点，病变比翼状胬肉更表浅，其大小如睑裂斑，周围球结膜充血，睑结膜外侧部乳头肥大，这些临床症状常在一岁时表现明显，角膜角化不良及角膜血管翳形成，可引起永久性视力减退，严重可致失明。

全身特征：

1. 口腔、唇粘膜及唇红缘、舌 腹面及侧面齿龈、悬雍垂和咽部均出现不对称的、光滑柔软的肥厚性斑片，颜色为乳白色，严重时可形成皱褶，但不硬化。

2. 舌背和咽部不受累，此斑块不会发生恶性变。

治疗：无特殊疗法，结膜炎可试用 0.5% 可的松点眼治疗，病变至青春期后保持稳定。

Waardenburg 综合征

译名：瓦登布格综合征

别名：①先天性耳聋—眼病—白额发综合征；②胚胎发育暂停综合征；③胚胎固定型综合征；④部分白化病与耳聋综合征；⑤额部白化—鼻根增宽—耳聋综合征。⑥Klein-Waardenburg 综合征；⑦Mendel 综合征；⑧Van der Hoeve-Halbertsman-Waardenburg 综合征；⑨Waardenburg-Klein 综合征。

概要：1916 年，Vander Hoeve 首先报告了遗传性内眦外移病例；1929 年，Halbertsma 报告了内眦外移伴有其他眼部畸形的病例；1947 年，Klein 报告一例聋哑儿合并部分白化病患者；1948～1952 年，Waardenbury 调查了三个家系，确定为一综合征，1965 年，Ragel 曾报道一家六代人患本病。1981 年，我国眼科有学者也对此征进行了报告。本征特征为双侧内眦部向外移位，鼻根粗大，虹膜异色，白色额发

及先天性耳聋。出生时即有多种异常，男女性别无差异。

病因病理：不规则常染色体显性遗传。可能由于胚胎在第8—10周时发育停止所致。国内眼科有人报告的一家系已传至四代，12人发病。

眼部特征：

1. 眼眶发育不良，集合性斜视、弱视（个例），两侧眉毛间额部过度发育，瞳孔距离变宽（双眼眶距增宽），眉毛内1/3浓密，可连接融合成连并眉。眦部异位约占99%，内眦及泪点向外移位，睑裂狭小，睑板增厚及内眦赘皮（少见），小眼球，眼球运动受限。

2. 小角膜及扁平角膜，25%有虹膜异色，虹膜发育不良。小晶体，晶体前囊破裂，晶体缺损，另外尚有视网膜色素减少，视网膜视神经发育不良。

根据Arias（1971年）分类，将本征分为三种类型：Ⅰ型：伴眦异位；Ⅱ型：无眦异位；Ⅲ型：无眦移位，但有单侧先天性睑下垂。

全身特征：

1. 短头畸形（少见），智力迟钝，先天性神经性耳聋，单侧耳聋或聋哑（20%），鼻梁宽而高，鼻翼扁平。唇裂、腭裂（少见），部分病人可见牙齿异常。

2. 肢体畸形，毛发生长异常（个例），皮肤色素沉着（17%），额部白斑、白发（17%），其他部位也可以出现白斑，少数病例30岁以前发生白发症。

治疗：对症处理，畸形可手术矫治。

Wagner 综合征

译名：旺格纳综合征

别名：①遗传性玻璃体视网膜变性—腭裂综合征；②遗传性玻璃体视网膜变性；③遗传性玻璃体视网膜变性和腭裂；④玻璃体视网膜变性综合征；⑤裂口综合征；⑥Cervenka 综合征；⑦Wagner 病。

概要：1938年，Wagner首先报告本病。主要特征为玻璃体视网膜变性，血管鞘形成及白内障，出生时无明显异常，从学龄前开始出现症状。

病因病理：病因未明，呈常染色体显性遗传，有不同的表现度。

眼部特征：

1. 轻度内眦赘皮，偶有眼球震颤，近视，夜盲，视力丧失，视野出现暗点。

2. 角膜带状变性，前房角异常，青光眼，虹膜萎缩，并发性白内障。玻璃体呈雪片状混浊变性（常出现在15岁以后），失去正常结构，后玻璃膜皱褶，在赤道部近视网膜处有浓密的同心圆性周边部条索，收缩时可造成视网膜裂孔及视网膜脱离萎缩。

3. 视网膜周边部有色素沉积，血管狭细，血管鞘形成以及广泛的脉络膜硬化，黄斑变性。也可见有视网膜劈裂，无血管的网膜前膜状物形成。视乳头苍白，假性视乳头水肿。

4. 眼电图，色觉正常；视网膜电流图异常。

全身特征：

1. 髋部畸形，膝外翻，畸形足，马蹄内翻足。

2. 面部异常，上颌骨发育不全，鞍鼻，腭裂。

3. 膝、肘和指关节过度伸展，手指细而尖，近侧的指（趾）关节肿胀。

治疗：如发现视网膜裂孔，可用光凝封闭。有较重的玻璃体牵引，可做玻璃体切割术。

Waldenstrom 综合征

译名：瓦耳登斯特姆综合征

别名：巨球蛋白血症综合征

概要：1958年Waldenstrom报告本病，主要特征是血清球蛋白比例增高，肝脾肿大及高度的出血倾向，主要见于50岁左右的男性，男女比例为2∶1，病程呈慢性进行性。

病因病理：原因不明，有报道系染色体的异常，细胞大多有47个染色体（平均45—49个），其中有一个异常大的染色体，但不经常见到。有人认为与各种炎症反应及蛋白质合成障碍有关。病理学检查，骨髓有小的非典型性单核样细胞，肥大细胞增生。

眼部特征：视力障碍，偏盲性视野缺损，结膜血管扩张呈泥状淤积，视网膜静脉明显扩张和弯曲，双眼脉络膜视网膜出血，视网膜微血管瘤。视网膜中央静脉血栓形成，黄斑变性及视网膜脱离。偶见视乳头水肿，严重病例可继发青光眼，也可发生角结膜干燥症。

全身特征：

1. 早期表现为虚弱，倦怠，苍白，呼吸困难，反复感染，体重减轻。

2. 出血性表现：鼻和口腔出血及溃疡，胃肠道和阴道粘膜可有出血，蜘蛛膜下腔出血。

3. 淋巴结无痛性肿大，唾液腺肿大，轻度肝脾肿大。

4. 失语，轻瘫，四肢血管痉挛。

5. 实验室检查：贫血，白细胞和血小板减少，血沉加快，血清r球蛋白和巨球蛋白含量增高。血粘稠度增加，骨髓异常，淋巴细胞浸润。

治疗：瘤可宁为首选，青霉胺，环磷酰胺。血浆置换术，肾上腺皮质激素和苯丁酸氮芥也有一定疗效。为进行性疾病，预后差。

Waldenström I 综合征

译名：瓦耳登斯特姆综合征I型

别名：①急性间歇性血卟啉综合征；②肝血卟啉症综合征I型；③血卟啉过盛综合征；④血卟啉综合征瑞典型；⑤卟啉症(Porphyria)；⑥血紫质病。

概要：本征主要特征为腹痛，卟啉症及眼部改变，临床上分急性血卟啉症（血紫质病）和先天性血卟啉症，或分为骨髓性及肝性血卟啉症。先天性或骨髓性血卟啉症较少见。本征常见于青壮年、女性为多。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传伴不同程度的外显率，由于体内卟啉代谢紊乱，卟啉物质不正常地大量增加及排泄，并积聚于组织内，肝内浓度特别高。

眼部特征：

1. 眼球运动障碍，眼球突出，球结膜及角膜有折光性小滴状物积聚，角膜混浊，白内障，玻璃体出血。

2. 眼底视乳头边界不清，球后视神经炎，视网膜小动脉痉挛，可引起一过性黑朦或永久性视力损害。视网膜出血，周边部囊样变性。视网膜脉络膜病变及视神经萎缩。

全身特征：

1. 皮肤可见有对光线敏感的荨麻疹、皮炎等。

2. 周期性腹部剧烈绞痛，肝脾肿大，常伴有恶性、呕吐、便秘等。

3. 精神失常，惊厥，四肢无力，多发性神经炎，植物神经功能紊乱，驰缓性瘫痪，肌肉疼痛或麻木感。

4. 实验室检查：发作期尿呈红色，尿中有尿卟啉，粪有粪卟啉，尿PBC试验阳性，血红细胞增多，血钠低、骨髓中红细胞增生，常有肝功能异常，偶见蛋白尿和非蛋白氮增加。

治疗：

1. 避免日晒，避免精神刺激，饮酒及服用巴比妥或磺胺类药物。

2. 肝功能不良可给予维生素类及保肝药物。

3. 可试用氯化四乙胺或依地酸钠。

Walker-Clodius 综合征

译名：瓦一柯综合征

别名：①虾钳样畸形—鼻泪管阻塞综合征；②缺指（趾）—外胚层发育不良—裂口综合征（EEC综合征）。

概要：1963年Walker和Clodius报告本

病，主要特征为手足虾钳样畸形伴鼻泪管阻塞，唇裂、腭裂。

病因病理：呈常染色体显性遗传，先天性畸形。

眼部特征：双眼眶距增宽，一侧或双侧鼻泪管阻塞，持续性泪溢，羞明，结膜有粘液脓性分泌物，尚可见虹膜缺损。

全身特征：

1. 毛发稀疏，细而色浅，唇裂、腭裂，耳畸形，偶有耳聋。

2. 手足呈虾钳样畸形，食指、中指及第二掌骨缺如，第三掌骨仅部分残留，两足第一、第五跖骨缺失，伴有缺指（趾）和并指（趾）。

3. 肾发育不全和先天性心脏病（室间隔缺损）等。

治疗：可行外科矫形手术，不影响生存。对婴幼儿可行鼻泪管探通术治疗。

Wallenberg 综合征

译名：瓦楞伯格综合征

别名：①小脑后下动脉阻塞综合征；②背侧脊髓综合征；③延髓背外侧综合征；④延脑背外侧综合征；⑤侧脑球综合征；⑥小脑下脚综合征；⑦小脑后下动脉综合征；⑧Vieseaux-Wallenberg 综合征。

概要：1895 年 Wallenberg 报告本病，临床表现与 Babinski-Nageotte 综合征相似，但无交叉性轻偏瘫。主要特征是同侧小脑性运动不能、眼球震颤及语音困难等。常见 40 岁以上，患者多在数月后完全恢复，但亦可留有后遗症。

病因病理：多为小脑后下动脉或椎动脉本身阻塞及血栓形成（动脉硬化，感染、转移癌等）。延髓背外侧及小脑下部因缺血而发生机能障碍、累及三叉神经脊束及脊束核，绳状体、脊髓丘脑侧束、交感神经纤维降支及疑核等。

眼部特征：复视，同侧眼球凹陷，上睑下垂，瞳孔缩小（即同侧 Horner 综合征）。同侧外展麻痹、自发性同侧或对侧水平性或旋转性眼球震颤（前庭核受损）。视运动性眼球震颤正常。病变侧角膜反射消失。

全身特征：

1. 同侧小脑性运动不能，肌张力低下。

2. 吞咽及语言困难，声音嘶哑，同侧软腭、咽喉和声带麻痹，咽反射消失。

3. 眩晕，呃逆，恶心，呕吐。

4. 同侧面部痛觉和温觉丧失，病灶对侧躯干与四肢痛觉和温觉减低，偶见对侧轻瘫。

治疗：抗凝扩血管治疗，有指征时行血管搭桥术，经治疗可逐渐恢复。

Weber 综合征

译名：韦伯综合征

别名：①交叉性动眼神经麻痹综合征；②大脑脚综合征；③动眼神经交叉性偏瘫；④动眼神经与锥体束交叉综合征；⑤上部交叉性偏瘫综合征；⑥交替性眼球运动麻痹综合征；⑦中脑腹内侧综合征；⑧Weber（H）综合征；⑨Weber-Gubler 综合征；⑩leyden 综合征。

概要：1863 年 Weber 报告本病，主要特征为同侧眼球运动麻痹，合并对侧肢体偏瘫，临床上较多见。

病因病理：是由于大脑脚、桥脑及延髓的占位性病变或血管性病变，使第Ⅲ颅神经从大脑脚一出来便受到阻断，同时也阻断椎体束核上的神经纤维，眼部改变主要为病变侵犯了动眼神经核引起。

眼部特征：表现为病损同侧的完全性动眼神经麻痹，眼球外斜，睑下垂，瞳孔散大，对光反射消失，调节反应消失。

全身特征：

1. 表现为病变对侧肢体偏瘫，有时可伴有面部及舌部的麻痹（核上型）。

2. 由于压迫第三脑室底而引起多饮及多尿。

治疗：对症处理，病因治疗。

Weber-Christian 综合征

译名：韦一克综合征

别名：①回归热性非化脓性结节性脂肪层炎；②结节性非化脓性脂膜炎；③脊椎脂膜炎；④Pfeiffer-Weber-Christian 综合征；⑤Weber-Christian 病。

概要：1938 年 Shaffer 曾有描述，1979 年国内眼科宋振英也有报道。主要特征为反复热性皮下脂肪层炎症及痛性皮下结节性病变，多见于 20—40 岁女性。

病因病理：病因不明，可能为创伤、变态反应、自身免疫等引起，病理学所见慢性炎性反应，脂肪细胞坏死，有淋巴细胞、巨噬细胞、泡沫细胞和巨细胞的浸润。

眼部特征：前部葡萄膜炎，急性渗出性中心性脉络膜炎，继发性青光眼。

全身特征：

1. 周身不适，低热，口咽感染，轻度关节痛（前驱症状）。

2. 全身皮下有大小不等（1～12 厘米）的多发性皮下结节性病变，好发于躯干及上下肢，结节常有压痛，结节上的皮肤发红，急性期后色素沉着，然后皮肤萎缩。可见非化脓性结节性脂肪层炎。

3. 肝脾肿大，反复发热，食欲减退，肌肉疼痛，内脏功能紊乱，尿崩症。

4. 急性期呈中度贫血及中度淋巴细胞相对增加，白细胞明显减少，退化期有白细胞增多，皮下结节活检偶见结节钙化。

治疗：

1. 抗炎对症治疗。

2. 皮质类固醇药物治疗。

3. 青光眼可行抗青光眼手术。

Wegener 综合征

译名：旺格纳综合征

别名：①肉芽肿性动脉炎—肾小球肾炎综合征；②肉芽肿—动脉炎—肾小球肾炎综合征；③动脉炎—肺—肾病变综合征；④过敏反应性肉芽肿综合征；⑤呼吸道坏死性肉芽肿综合征。

概要：本病发生于健康人中伴有顽固性鼻炎或副鼻窦炎者，相继出现咳嗽、咯血，发展为全身性损害，多因并发尿毒症而迅速死亡，临床有三大特征：呼吸道坏死性肉芽肿、广泛的局灶性动脉炎、坏死性栓塞性肾小球肾炎。起病缓慢，可发生于任何年龄，但以 40—50 岁为多见。

病因病理：病因未明，可能是一种自身免疫性疾病，皮肤病变主要是坏死性肉芽肿性病损。组织病理学检查见广泛的大块状溃疡，坏死及水肿，坏死区为上皮细胞及巨细胞所包绕。

眼部特征：

1. 眼眶可有肉芽组织增殖，睑裂不能闭拢。泪腺炎，眼外肌麻痹，上睑下垂，眼球运动受限或固定，眼球突出。

2. 眼睑水肿，球结膜充血，水肿，巩膜炎，角巩膜溃疡，角膜混浊。

3. 色素膜炎，视神经乳头水肿，视神经炎，视神经萎缩。

全身特征：

1. 呼吸系统：进行性坏死性鼻炎，鼻窦炎，鼻粘膜水肿，鼻中隔损害，鼻梁下陷，鞍状鼻，咳嗽，咯血，呼吸困难，肺炎等。

2. 肾脏损害：肾小球肾炎，蛋白尿，管型尿及血尿。

3. 脉管炎：主要为动脉炎，弥散性局灶性坏死性脉管炎，毛细血管扩张。

4. 发热，全身不适，体重剧减。

5. 可发生神经炎、腮腺炎、骨质破坏、关节炎、心肌炎、前列腺炎。

6. 后期有高血压，皮肤可见出血斑，毛细血管扩张，贫血，高球蛋白血症、血尿素氮和肌酐增高。嗜酸细胞轻度增多。

鉴别诊断：本病以肉芽肿为其特征，应与其相类似的疾患相鉴别：

1. 多发性结节性动脉炎：重点是动脉血管的病变，无突出的鼻部及呼吸道病征。

2. 鲍科（Boeck）肉芽肿：该病无坏死性病变，有过敏性反应。

3. 其他应注意鉴别的有：结核病、淋巴肉芽肿病等。

治疗：

1. 肾上腺皮质激素和氮芥较有效，如发生继发性感染，应给予抗生素治疗。

2. 眼科对症治疗。

3. 预后不良，多死于尿毒症及脉管炎。

Weil 综合征

译名：威尔综合征

别名：钩端螺旋体病。

概要：1886 年 Weil 报告本病，好发于男性青壮年。国内各地区有散在流行病例发生，早年仅有少数病案报告，如 1937 年汤泽光、1940 年钟慧润等先后报道，60 年代后报道较多，1962 年王兆玺等调查一地区发病者 5205 例。主要特征为头痛、高热、全身肌肉痛及出血倾向。

病因病理：由致病的钩端螺旋体引起，主要通过与疫水接触而感染，在农村多见于稻草收割季节。

眼部特征：

1. 眼前节炎性改变：结膜炎，结膜下出血，巩膜黄染、巩膜炎，角膜炎，虹膜睫状体炎。

2. 屈光间质混浊；角膜后沉淀物，Tyndell 征（＋），晶体前后囊混浊，白内障，玻璃体混浊。

3. 眼底改变：视乳头充血、水肿、视网膜出血、视神经视网膜炎、球后视神经炎、视神经萎缩。黄斑水肿、增殖性视网膜炎，脉络膜炎。

4. 其他尚可见眼外肌麻痹，上睑下垂。

全身特征：

1. 发病时有急性感染征象，畏寒高热，头痛，全身肌肉痛，尤以腓肠肌明显。有全身出血倾向（鼻衄、咯血、黑便）。黄疸，淋巴结肿大，肝肾功能损害及脑膜刺激征。

2. 贫血，溶血征象，氮质血症；有蛋白尿血尿及管型尿。发病一周后血清凝集溶解试验与补体结合试验阳性，血培养和血清学检查可鉴定钩端螺旋体。

治疗：

1. 消灭与管理传染源，切断传染源。

2. 青霉素有特效，链霉素、四环素亦可应用。

3. 如有虹膜炎或色素膜炎出现，及早扩瞳及激素治疗。

Werner 综合征

译名：维尔纳综合征

别名：①白内障—硬皮病—早老综合征；②皮肤损害白内障综合征Ⅱ型；③皮肤硬化综合征；④成年型早老；⑤成人早老综合征。

概要：1904 年，Werner 首报本病，1934 年，Oppenheimer 和 Kugel 确认本病为一独立的综合征。1945 年，Thannhanser 对本病进行了综合研究。国外已有较多报道，国内眼科 1983 年、1986 年、1991 年均有学者报道。主要特征为生长发育缓慢，未老先衰及青年性白内障，10～30 岁间发病，兄妹中有发病倾向。

病因病理：病因未明，一般认为是在常染色体隐性遗传基础上，类固醇在肝脏代谢障碍所致。病理检查见全身性动脉硬化性改变，皮肤局限性角化过度及萎缩，毛囊及汗腺发育不良或缺乏，真皮弹性纤维松弛。

眼部特征：

1. 眉毛稀少，睫毛缺失，睑外翻，眼睑运动迟缓和闭合不全，形成假性眼球突出。

2. 泪液减少，调节减退，虹膜毛细血管扩

张，角膜营养障碍，泡性角膜炎，青年性角膜环，双侧青年性白内障。

3. 色素性视网膜病变，黄斑周围视网膜变性。

全身特征：

1. 出生时体格正常，逐渐出现生长发育障碍，青春期即不能生长。身材矮小，四肢因皮下脂肪和肌肉萎缩而瘦小，手指短小且有畸形。

2. 面部皮下脂肪组织消失，表情淡漠，头发灰白，脱发，口小，鼻瘦小呈钩状，耳部皮肤萎缩使耳廓变小。

3. 萎缩性皮炎，多见于手、足、面部、上臂及下肢。病损初期呈粉红色、蜡样水肿，后期变为牙黄色。皮肤萎缩变薄伴色素过多或缺乏，足底皮肤过度角化，并可形成不易愈合的溃疡。

4. 声调高或声音嘶哑，性机能减退，甲状腺机能障碍，糖尿病，未成年可出现动脉硬化、完全早老的临床征象，最后可发生继发性心力衰竭。

5. 约10％患者可能发生恶性肿瘤，多为原发性肝癌、纤维肉瘤、恶性黑色素瘤。

6. X线示骨质疏松，皮肤活检对诊断有价值。

治疗：对症处理，无特效疗法，多数患者早期死亡。

Wernicke 综合征

译名：韦尼克综合征

别名：①上部出血性脑灰质病综合征；②急性出血性脑灰质炎；③脑性脚气病综合征；④上部出血性脑炎；⑤上部出血性灰质脑炎；⑥Wernicke 病；⑦Wernicke 脑病；⑧Wernicke 出血性脑病；⑨Wernicke 出血性脑灰质炎；⑩Gayet-Wernicke 综合征。

概要：1936 年 Wernicke 报道本病，主要特征为呕吐，眼球震颤（早期主要症状），共济失调和精神障碍。病程发展快，可迅速死亡，多见于慢性酒精中毒者，以 50～60 岁为发病高峰，男多于女。

病因病理：主要由于维生素 B_1 或叶酸缺乏引起的严重的营养不良，常见于饮酒过度患者，近年来发现长期血液透析可发生本征，病变部位主要是在间脑后部或中脑病变。病理可见第Ⅲ与第Ⅳ脑室及大脑导水管周围灰质内点状出血。

眼部特征：

1. 单侧或双侧上睑下垂，50％为不完全性、水平性或垂直性眼球震颤，以侧视时水平震颤最常见。上视时垂直眼震较少，双侧眼外肌麻痹，起初常仅一组眼肌受累，逐渐发展到全眼肌麻痹，有人认为眼肌麻痹系硫胺缺乏的直接结果。约半数病人有凝视麻痹。

2. 双侧瞳孔对光反应稍迟钝，偶见阿、罗氏瞳孔，视乳头水肿，苍白，视神经炎。当病变累及视交叉附近时，可出现偏盲或象限盲，晚期可出现视神经萎缩。

全身特征：

1. 厌食，失眠，焦虑，遗忘，呕吐（为脑源性，而非胃肠神经功能紊乱）。

2. 头痛，神智混乱，Korsakoff 型精神病，谵妄，小脑共济失调震颤，进行性痴呆，昏睡，昏迷。肝硬变，末稍神经炎。

3. 呼吸肌麻痹，肺水肿，循环障碍。

4. 实验室检查可见低血色素性贫血，血丙酮酸含量增加，腰穿脑脊液检查、脑电图、头颅CT 扫描也有助于诊断。

Bender 及 Schilder 将本征临床症状分为五类：

（1）典型的出血性脑灰质炎及神智混乱；

（2）上述症状伴有显著的小脑功能紊乱；

（3）精神及神经系统表现如同急性紧张症；

（4）谵妄症状较神经系统表现更明显；

（5）多发性神经炎合并脑灰质炎。

治疗：对症治疗，维生素 B、烟酸，早期

治疗可完全恢复，晚期病人常死于肺水肿及呼吸肌麻痹。

Wildervanck 综合征

译名：魏耳德旺克综合征

别名：①颈—眼—听神经综合征；②颈—眼—耳综合征；③颈—眼—面部畸形。

概要：1952 年 Wildervanck 报道本病，主要特征为眼球后退，部分性耳聋及 Klippel—Feil 畸形（颈部强直）。女性多见。

病因病理：为一种原因不明的发育异常，遗传作用不能肯定。

眼部特征：眼球后退，单眼或双眼外展运动麻痹，眼球震颤，虹膜异色。

全身特征：

1. 耳聋或聋哑。

2. 由于颈椎融合，造成颈部强直，斜颈及短的蹼颈，常伴有脊柱侧凸。

3. 智力迟钝，癫痫，右位心及腭裂等。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Wilson 综合征

译名：威尔逊综合征

别名：①肝豆状核变性综合征；②肝豆状核变性；③肝豆状核退行性变性；④肝脑变性；⑤进行性肝豆状核变性；⑥角膜色素环；⑦假性硬化症；⑧Westphal 核假性硬化；⑨Kayser-Fleischer 环；⑩K-F 角膜色素环；⑪Westphal-Strumpell 病；⑫Westphal-Strumpell 综合征；⑬Kinnier-Wilson 综合征。

概要：1902～1903 年，Kayser 和 Fleischer 分别报告并描述了本病，故称角膜病变为 K-F 环。1912 年，美国神经病学家 Wilson 报道本病，以后，德国神经科医师 Westphal 和 Strumpell 又进一步加以描述。1921 年本征被正式命名为“肝豆状核变性”。至今，国外已发表有关文献共一千多篇。1932 年国内眼科林文秉首报本病，至 1986 年末，已有 1200 多例报道。本征发病率约为 3/10 万。主要特点为进行性加剧的肢体震颤，肌肉强直，肝硬变及眼角膜 K-F 环。它是一种进行性疾病，有家族性发病倾向，男性多见于女性，发病年龄约在 10—25 岁。

病因病理：常染色体隐性遗传，为先天性铜代谢异常。过量的铜，对多种酶发生抑制而产生毒性作用。大量的铜的蓄积，也可直接损害组织和器官，导致器官的功能异常，特别是在大脑被盖、豆状核、肝脏、肾脏及角膜发生铜质沉着。血浆转移铜蛋白及血清含铜量总量降低，而非血浆转移铜蛋白则升高。本病铜代谢障碍的原发性缺陷仍未阐明，有胃肠道对铜吸收学说、铜蛋白异常学说、胆道排铜障碍学说。病理示大脑基底神经节褐色色素沉着和空洞形成，全脑神经胶质细胞增加，神经细胞变性。

眼部特征：

1. 角膜色素环即 K-F 环为本征唯一特征性体征（由于铜沉积在角膜后弹力层所致），此环宽约 1—3mm，以上下方明显，多呈金黄色或黄绿色，大多为单环，有时为双环，不抵达正常角膜缘。K-F 环明显时，用电筒光可窥清，早期常需借助裂隙灯方能发现。

2. 向日葵形晶状体混浊（由于铜沉着于晶体囊壁所引起），眼内外肌可有麻痹，眼球震颤，眼球不规则痉挛运动。暗适应能力下降，瞳孔反应迟钝。辐辏，调节减弱，视网膜色素变性。

全身特征：

1. 肝脏损害出现较早，可有黄疸、倦怠，无力，食欲不佳，肝区痛，肝大，脾大，严重者可产生呕血，腹水，蜘蛛痣及食道静脉曲张等肝硬化表现。

2. 神经系统损害，主要表现为锥体外系的病征，早期肢体常出现较粗大震颤，可有扑翼样震颤，舞蹈动作，手足徐动，面具样面孔，语言含糊不清，张口流涎，吞咽及咀嚼困难，

步态不稳，广泛性肌强直。

3. 精神症状有思维迟钝，情感障碍，行为异常，不自主哭笑，躁狂，抑郁，记忆力减退，晚期可有痴呆。

4. 部分病人尚有皮肤色素沉着，皮下出血，鱼鳞癣等。

5. 肾脏常严重受损，出现肾性尿糖，血尿及氨基酸尿，尿内铜排出量增加，肝功能异常，溶血性贫血，血清铜和铜蓝蛋白降低，血清铜氧化酶活性降低。X线示骨质疏松。

治疗：

1. 驱铜治疗：主要用络合剂，如右旋青梅胺，二硫基丙醇，二硫基丁二酸钠，二硫丙磺酸，依地酸钙钠。2. 阻止肠道对铜吸收和促进排铜的药物，主要为锌剂。

3. 硫化钾。

4. 中药治疗。

5. 眼科对症治疗。

Wiskott-Aldrich 综合征

译名：维—奥综合征

别名：①湿疹—感染—血小板减少三联症综合征；②Aldrich 综合征；③Aldrich-Huntley 综合征；④Aldrich-Dees 综合征。

概要：本征首先由 Wiskott 报道，主要特征是湿疹、血小板减少及反复性感染三大征状，仅见于男性，婴儿和儿童期发病，常在10岁内死亡。

病因病理：病因不明，为一种性连锁隐性遗传的免疫性疾患，主要病变是在免疫反应的传入弧，尸检发现患者胸腺中小淋巴细胞数目减少，而且皮质与髓质难以区别，淋巴结显示小淋巴细胞衰减。

眼部特征：

1. 眼眶周围出血，眼睑皮肤水泡样皮疹，睑缘炎，睑皮肤结节。

2. 视力损害（系继发于其他眼病），结膜溃疡，结膜出血及脓性分泌物。巩膜黄染，浅层巩膜炎，单疱性角膜炎。角膜溃疡。

3. 玻璃状体出血，视网膜出血，视乳头周围出血及视乳头水肿。

全身特征：

1. 无痛性湿疹，可出现于面部及皮肤皱褶部，棘皮症。

2. 出血倾向，鼻出血，呕血，血性腹泻，紫癜。外伤后出血不止，皮肤可见散在瘀斑和血肿。

3. 全身性反复性感染（中耳炎、支气管炎、胃肠炎）。

4. 实验室检查：贫血，血小板减少，淋巴细胞减少，低丙种球蛋白血症（IgM 和同族凝集素水平降低、IgA 和 IgE 增高）。骨髓巨核细胞正常。

治疗：防止感染，抗生素、转移因子等治疗，预后极差。

Wolf 综合征

译名：沃耳夫综合征

别名：①染色体4部分缺失综合征（chromosome 4 partial deletion syndrome）；②4p-综合征；③4号染色体短臂部分缺失综合征；④单体—4部分缺失综合征（Monosomy-4 partial syndrome）；⑤X X 综合征；⑥4 B 综合征。

概要：1965年 Wolf 报道本病，为一种先天性多发性畸形疾病，发病率为初生儿的1/165，000，约1/3患儿死于3岁前。主要特征为智力低下，腭裂，尿道下裂，鼻部畸形，眉间突起。

病因病理：由于染色体B组第4号染色体短臂部分缺陷所致。

眼部特征：两眼相距过宽，上睑下垂，内眦赘皮，睑裂斜向外下方，斜视，眼球突出，眼球震颤，虹膜缺损，斑点状虹膜，视网膜缺损。

全身特征：

1. 严重智力缺陷，生长发育障碍，运动迟

钝，癫痫。

2. 小头畸形，满月脸，颌下畸形，由于中线融合障碍而造成眉间突出，前额血管瘤，鹦鹉鼻，鼻根宽。低位耳，副耳，耳前瘘管，人中短，腭裂，唇裂，鱼形口。

3. 先天性心脏病，心脏畸形，肌张力低下，尿道下裂，隐睾，骶骨小凹。

4. 通贯手；拇指可呈双涡状纹，染色体检查可助诊断。

治疗：无特殊疗法，依临床表现不同，可做对症治疗。

Wrinkly Skin 综合征

译名：皱纹皮肤综合征

别名：皱皮综合征

概要：本征主要特点是皮肤皱缩和弹性降低，胸部络纹图及眼部病变。出生时发病，有人曾在一家庭中观察到父母为血缘联姻。

病因病理：原因不明，常染色体隐性遗传。皮肤活检未见异常的弹性纤维或胶原纤维。

眼部特征：高度近视，脉络膜视网膜炎，部分视神经萎缩。

全身特征：

1. 身体皮肤包括掌、趾皮肤干燥和皱缩，皮肤弹性消失，但面部无异常皱纹。胸壁静脉显著怒张。

2. 智力低下，发育迟缓，侏儒症，驼背，翼状肩胛，肌张力减低和肌痛。

鉴别诊断：须与下列病征相鉴别：

1. 弹性纤维假黄瘤：鉴别在于皮肤的临床表现和组织病理学的改变，该病系常染色体显性遗传型，为良性疾病或伴有严重的皮肤、心血管及肺部受损的病症，不危及生命。

2. Ehlers-Danlos 综合征，该征和皱皮综合征都有掌纹增加，但后者为常染色体显性遗传，可能为胶原纤维产量方面的改变，而本征为常染色体隐性遗传，皮肤活检可做鉴别。

治疗：无特殊疗法。

Wyburn-Mason 综合征

译名：乌一马综合征。

别名：脑一视网膜动静脉瘤综合征

概要：1943 年由 Wyburn 和 Mason 报告本征，主要特征为头痛、眼肌麻痹，同侧偏盲，半身麻痹及多发性颜面部母斑。出生时即已存在，男性多见，发病年龄在 20～30 岁左右。

病因病理：病因未明，呈常染色体显性遗传，为先天性视网膜动静脉吻合。可能与外、中胚层发育不良有关。病理特征为中脑的一侧或双侧动静脉瘤，视网膜动静脉瘤。

眼部特征：

1. 单眼视力突然丧失，眼球突出，上睑下垂，眼外肌麻痹，视野偏盲。

2. 眼底检查，可见视网膜的动静脉直接吻合，全部视网膜血管纡曲扩张，视神经乳头水肿，眼底后极部可见动静脉瘤，周边部视网膜可有葡萄样成串的动脉瘤。

全身特征：

1. 颜面部多发性血管痣，有时伴有色素沉着，常发生在患眼同侧的三叉神经支配区内。

2. 如有中脑出血时，可出现颈项强直、剧烈头痛、呕吐等脑膜炎症状。

3. 面神经麻痹，耳鸣，耳聋，语言障碍，半身不遂，意识丧失，也可出现小脑体征；少数病例有精神症状，智力减退。

4. 颅X片，脑血管造影、头颅CT 等可助诊断。

治疗：对症处理，如有指征，可手术治疗。

Zellweger 综合征

别名：脑一肝一肾综合征。

概要：1964 年 Zellweger 报道本病，为一种先天性致死的疾病。多见于女性，胎儿期发病。

病因病理：病因不明，常染色体隐性遗传，可能与某种酶缺陷有关，病理见大脑发育不全。脑灰质、白质、脊髓和周围神经脱髓鞘改变。

眼部特征：

1. 两眼分离过远，小眼球，眼球震颤，角膜混浊，单侧瞳孔散大，对光反射消失，双侧青光眼，白内障。

2. 视乳头呈灰白色，边界不整；视网膜血管狭窄，毯层视网膜变性，视网膜有色素紊乱及色素脱失区，视网膜裂孔。

3. ERG 有熄灭现象。

全身特征：

1. 生长发育障碍，身材短小，精神发育不全，小头畸形，颅面骨发育异常，前额突出，小颌畸形，鼻孔上翻，鼻梁畸形，腭裂。耳异常。

2. 中度肌张力减退，罕有肌张力增高者。

3. 肝脾肿大，黄疸，偶有先天性心脏病。尿道下裂，隐睾。

4. 指（趾）短小，并指（趾），屈曲指，马蹄内翻足，膝关节伸展受限。

5. 低蛋白血症，低凝血酶原血症，蛋白尿。X 线显示钙化性软骨营养障碍。

治疗：对症处理，无特殊疗法。

Zieve 综合征

译名：兹维综合征

别名：①高脂血症一溶血性贫血一黄疸综合征；②黄疸一过高性高脂血症一溶血性贫血综合性；③酒精中毒高脂血症溶血综合征；④酒精性高脂血症；⑤醇肝综合征。

概要：1958 年 Zieve 首先报告 20 例，这些患者主要特征有黄疸及溶血性贫血合并有高脂血症，中年男子多见。多发于长期、大量饮酒，且有某些酒精中毒表现。

病因病理：病因不明，但考虑是原发性高血脂症，且以慢性酒精中毒有关，本征病人常有胰腺炎。

眼部特征：轻度至严重的巩膜黄染，角膜混浊，角膜溃疡及视网膜脂血症表现。

全身特征：

1. 常在一次大量饮酒之后，出现恶心呕吐，食欲不振，体温升高，无力，上腹部疼痛。

2. 肝脏急剧肿大，有轻度压痛，溶血性贫血（不甚突出），但很少出现溶血危象。

3. 黄疸（为时短暂），随情况好转即能消失，毛细血管扩张，但不伴有出血倾向。

4. 肝脏活体组织检查，除可见有脂肪浸润外，还可见到程度不一的门脉性硬化改变。

5. 实验室检查：黄疸指数增高，血脂增高，其特征为各类脂质均升高；其中以胆固醇、磷酸脂、甘油三酯为著。肝功能检查，均显示不同程度的损害，血红蛋白可偏低，网织红细胞增加，骨髓幼稚红细胞增高。

鉴别诊断：本征须与其他类型的溶血性贫血、黄疸相鉴别，参考病史和临床表现及进行血液学检查，可明确诊断。

治疗：

1. 急性期静滴等渗葡萄糖和林格氏液。给予多种维生素，有高凝固状态时，可用肝素。

2. 彻底戒酒，可改善已造成的肝功能损害。戒酒 4—6 周后，高脂血症、黄疸和疼痛可缓解和消失。

3. 如发生角膜溃疡可滴用抗生素眼液。

Zinsser-Engman-Cole 综合征

译名：津一恩一柯综合征

别名：①先天性角化障碍综合征；②先天性角化不良，③先天性角化不良及色素沉着；④Cole-Rauschkolbe-Toomey 综合征；⑤Cole 综合征；⑥Zinsser 综合征；⑦Engman 综合征。

概要：本征的特点是指甲角化不良，口腔粘膜白斑及睾丸萎缩。几乎仅见于男性，5—13 岁发病。

病因病理：病因不明，可能为男性性连锁

隐性遗传。病理检查见毛细血管扩张，表皮及皮下组织萎缩，沿血管多有黑色素沉着。

眼部特征：睑内翻，慢性睑缘炎，睫毛脱失（个例），泪点阻塞引起过多流泪，结膜角化，结膜干燥，泡性结膜炎。

全身特征：

1. 常见于颜面、颈部、腹部、胸部的皮肤呈网状炮铜色色素沉着，萎缩斑及毛细血管扩张。有时病变可累及躯干部。

2. 指甲营养不良，可脱落或完全破坏，反复化脓性甲沟炎，掌跖皮肤角化，手背和足背斑点，手掌及脚底多汗，四肢发绀。

3. 口腔粘膜可有小水泡及大泡性损害，随后出现粘膜溃疡、萎缩及白斑。

4. 偶有智力低下，吞咽困难及食道憩室，毛发稀少，疤痕性秃发，面红，牙齿缺损。

5. 再生障碍性贫血，脾功能亢进。

治疗：对症处理。

Zollinger-Ellison 综合征

译名：卓—艾综合征

别名：①多发性内分泌腺瘤病综合征；②多腺体腺瘤病；③多发性部分腺瘤病；④致溃疡的胰腺肿瘤。

概要：1955 年 Zollinger 与 Ellison 首先报道本征，主要特点为顽固的消化性溃疡症状合并有多腺体的腺瘤病。本征在全世界已有千余例报道，多见于男性，男女比例为 2∶1，发病于 30 岁左右的成年人。

病因病理：常染色体显性遗传。由于胃泌素异常增多，从而导致胃液和胃酸分泌增多，引起胃及十二指肠的多发性溃疡。

眼部特征：视力损害，某些发生脑垂体瘤的病例可出现不同的视野暗点（视垂体瘤大小和位置而定），视神经萎缩，可能有视乳头水肿。

全身特征：

1. 顽固性的多胃液状态（12 小时胃液总量可达 1—2 升）及胃酸增多，并且不因切断迷走神经或胃次全切除，以及其他治疗而减少，由于胃酸过多，从而导致十二指肠液中的消化酶因 PH 值变化而失去活性，诱发消化不良、腹泻（水样便或脂肪泻）的发生。

2. 常有嗳酸、烧心、恶心、呕吐，且可引起低钙血症、抽搐、脱水、低钾、肾功能衰竭等。

3. 顽固的复合性或多发性消化性溃疡，其疼痛加剧。易导致上消化道出血、穿孔。消化道息肉也有过报道。

4. 多腺体腺瘤病（甲状腺、甲状旁腺、肾上腺等），内分泌腺病变的表现可以多年而局限于一个腺体。

5. X 线钡餐检查可显示巨大胃皱襞，十二指肠及空肠粘膜皱襞增厚。多发性或异位性消化道溃疡。

治疗：

1. 全胃切除或切除肿瘤，以缓解胃酸过多或根治多发性溃疡，非手术疗法主要为消化内科治疗。

2. 眼科对症治疗。

索引（一） 按西文字母顺序排列

A

D

E

F

G

H

I

J

Z

索引（二） 根据眼部征候，按解剖部位排列

一、视 功 能

（一）视力障碍

（二）视物变小

（三）视物变形

（四）偏盲

（五）色盲

（六）夜盲

（七）色觉及明适应减退

（八）暗适应差

（九）视觉失认症

（十）视野缺损

（十一）中心暗点

二、 眼 睑

(一) 上睑下垂

（二）睑裂狭小

（三）斜睑裂

（十）眼睑先天异常

（十一）眼睑皮炎及皮疹

（十二）内眦赘皮

（十三）眼睑水肿

（十四）睑缘炎

（十五）眼睑皮脂腺瘤

（十六）眼睑肿瘤

（十七）睫毛、眉毛过多或稀少

三、泪器

（一）鼻泪管阻塞或闭锁

（二）泪腺炎

（三）泪腺发育不全

（四）流泪

四、结膜

（六）结膜色素沉着

（七）结膜毛细血管扩张

（八）结膜黄疸

（九）结膜结节

（十）结膜溃疡

五、 角 膜

（一）角膜炎

（二）角膜浸润

（三）角膜溃疡

（四）角膜混浊

（五）角膜白斑

（六）角膜营养不良

（七）角膜变性

（八）角膜沉着物

（九）角膜疱疹

（十）圆锥角膜

（十一）大角膜

（十二）小角膜

（十三）角膜皮样囊肿

（十四）角膜知觉减退

（十五）角膜化不良

（十六）角膜色素环

（十七）角膜青年环

（十八）角膜后胚胎环

（十九）角膜婴儿环

（二十）角膜水肿

（二十一）角膜新生血管

六、 巩 膜

七、 瞳 孔

（一）瞳孔散大

（二）瞳孔缩小

（三）瞳孔不等大

（四）瞳孔光反应障碍

（五）瞳孔残膜

（六）瞳孔异位

（七）瞳孔变形

八、色素膜

（一）全色素膜炎

（二）色素膜缺损样病变

（三）色素膜发育不全

（四）羞明

（五）眼部白化病

（六）虹膜异常

（七）虹膜异色

（八）虹膜发育不良

（九）虹膜缺损

（十）虹膜炎

（十一）虹膜萎缩

（十二）虹膜结节

（十三）虹膜震颤

（十四）脉络膜炎

（十五）脉络膜出血

（十六）脉络膜变性

九、 青光眼、房角及低眼压

(一) 青光眼

（二）前房角异常

（三）低眼压

十、晶　状　体

（一）白内障

（二）晶状体发育异常

（三）晶状体钙化

（四）晶状体异位

（五）先天无晶体

（六）大晶体

（七）球形晶体

（八）晶体半脱位

十一、玻璃体

（一）玻璃体出血

（二）玻璃体炎

（三）玻璃体变性

（四）玻璃体混浊

（五）玻璃体动脉残存

（六）玻璃体前脱离

十二、视网膜

（一）视网膜炎

(二) 视网膜变性

(三) 视网膜色素变性

（四）视网膜色素紊乱

（五）视网膜动脉阻塞

（六）视网膜动脉痉挛

（七）视网膜血栓性静脉炎

（八）视网膜静脉扩张

（九）视网膜血管纡曲

（十）视网膜出血渗出

（十一）视网膜水肿

（十二）视网膜脱离

（十三）视网膜萎缩

（十四）视网膜血管样条纹

（十五）视网膜脂血症

（十六）视网膜血管瘤

（十七）视网膜发育异常

（十八）视网膜静脉栓塞

（十九）视网膜色素缺乏

（二十）视网膜裂孔

十三、 视 神 经

（一）视乳头水肿

（二）视神经乳头炎

（三）视神经萎缩

（四）视盘畸形

（五）视神经缺损

（六）视神经发育不良

（七）视乳头玻璃膜疣

（八）视乳头生理凹陷扩大

（九）球后视神经炎

（十）视神经孔扩大

（十一）视神经孔硬化

十四、黄斑

（一）黄斑出血

（二）黄斑水肿

（三）黄斑变性

（四）黄斑中心凹光反射消失

（五）先天性黄斑缺损

（六）黄斑樱桃红

（七）黄斑部囊样变性

十五、眼肌

（一）眼肌麻痹

（二）眼肌不平衡

（三）斜视

（四）弱视

（五）复视

十六、 屈光与调节

（一）屈光不正

（二）屈光参差

（三）辐辏异常

十七、眼眶

（一）眼眶炎症

（二）眼眶周围水肿、出血

（三）眼距过宽

（四）浅眼眶

（五）眼眶疼痛

（六）眼距过近

（七）眶硬化

十八、 眼 球

(一) 眼球震颤

（二）眼球运动障碍

（三）眼球固定

（四）眼球突出

（五）小眼球

（六）眼球内陷

（七）眼球脱位

（八）隐眼球

（九）眼球疼痛

（十）独眼畸形

十九、眼外伤

（一）眼眶外伤

（二）视神经外伤

索引（三）根据全身特征，按系统分类

一、心血管系统

（皮肤粘膜淋巴结），心脏扩大、心肌炎、心音减弱　(182)

55. Nicolau Ⅰ Syndrome（治疗意外性栓塞），心动过速，动脉性低血压(185)

56. Nieden Syndrome（全身性毛细自管扩张一白内障），心脏扩大，主动脉狭窄，先天性心瓣膜缺损　(186)

57. Paget Syndrome（畸形性骨外层肥厚），高血压及广泛的动脉硬化，心力衰竭　(194)

58. Penfield Syndrome（间脑自主性癫痫），心率增快，血压升高　(199)

59. Perheentupa Syndrome（女性侏儒），心脏扩大，可能合并心衰　(199)

60. Pickwickian Syndrome（肥胖呼吸困难嗜睡），左心室肥厚，右心衰竭，颈静脉怒张　(200)

61. Pierre-Robin Syndrome（腭裂一舌下垂一小颌），先天性心血管异常(201)

62. Pregnancy Hypertension Syndrome（妊娠高血压），血压升高，收缩压达200/180mmHg 以上，全身性水肿　(206)

63. Pulsating Exophthalmos Syndrome（搏动性眼球突出），突然发病，30%病例可有剧烈的偏头痛，有和心跳一致的颅内轰鸣声　(207)

64. Reese Syndrome，先天性心血管病　(210)

65. Refsum Syndrome（遗传性小脑共济失调一夜盲一多发性神经炎），多数患者有心脏损害　(210)

66. Reimann Syndrome（高粘稠度），出血倾向，鼻出血，粘膜出血，后期常并发充血性心力衰弱　(211)

67. Rilay-Day Syndrome（家族性植物神经失调），暂时性高血压及体位性低血压　(215)

68. Russell Syndrome（婴儿消瘦），低血糖，低血压或高血压　(219)

69. Schonenberg Syndrome（侏儒一心脏病），先天性心脏病　(223)

70. Shy-Drager Syndrome（直立性低血压一多系统萎缩），后期出现直立性低血压　(225)

71. Subclavian Steal Syndrome（锁骨下动脉偷漏），部分锁骨下动脉阻塞时，可听到杂音，患侧肱动脉压明显下降　(237)

72. Turner Syndrome（先天性卵巢发育不良），先天性心脏病，主动脉狭窄，原发性高血压　(248)

73. Van Bogaert-Scherer-Epstein Syndrome（脑腱胆固醇沉着），进行性粥样动脉硬化，冠状动脉供血不足，心肌梗塞，高血压　(252)

74. Vertebral-Basilar Artery Syndrome（椎动脉基底动脉供血不足），阵发性高血压　(253)

75. Von Bechterew Syndrome（关节强直性脊椎炎），主动脉供血不足　(257)

76. Walker-Clodius Syndrome（虾钳样畸形一鼻泪管阻塞），先天性心脏病　(264)

77. Wegener Syndrome（肉芽肿性动脉炎一肾小球肾炎），主要为动脉炎，心肌炎，后期有高血压　(266)

78. Werner Syndrome（白内障一硬皮病一早老），动脉硬化征象　(267)

79. Wiskott-Aldrich Syndrome（湿疹一感染一血小板减少），出血倾向，鼻出血，呕血，血性腹泻，紫癜　(270)

80. Wolf Syndrome（染色体4部分缺失），先天性心脏病，前额血管瘤　(270)

二、呼吸系统

1. Acquired Immune Deficiency Syndrome（获得性免疫缺陷），呼吸困难　(2)

2. Bartholin-Patau Syndrome（13—15 三

三、消化系统

适，便秘或腹泻 (7)

4. Banti Syndrome（门脉性肝硬化伴有巨脾），腹胀，腹泻，腹痛，恶心，呕吐，消化不良 (25)

5. Bassen-Kornzwelg Syndrome（先天性β一脂蛋白缺乏）腹泻 (28)

6. Berardinelli-Seip Syndrome（先天性全身脂质营养不良），肝肿大，硬化(33)

7. Besnier-Boeck-Schaumann Syndrome（葡萄膜类肉瘤），肝脾肿大 (34)

8. Burnett Syndrome（饮乳者），食欲差，恶心，呕吐，便秘 (44)

9. Canavan Syndrome（脑白质海绵状变性），呕吐，哺乳困难 (46)

10. Chediak-Higashi Syndrome（眼皮肤白化病），肝脾肿大 (52)

11. Cystic Fibrosis Syndrome（囊性纤维变性），腹泻，腹胀，腹痛，胆汁样肝硬变，新生儿肠梗阻，直肠脱垂 (67)

12. Degos Syndrome（皮肤恶性萎缩性丘疹），急性腹泻，腹膜炎，胃粘膜有大量黄白色斑点和浅表溃疡，甚至穿孔 (69)

13. De Lange I Syndrome（先天性肌肥大一大脑），消化道畸形，肝脾肿大 (72)

14. Diver Syndrome（潜水员），腹痛，腹泻，恶心呕吐 (75)

15. Dubin-Johnson Syndrome（慢性自发性黄疸），恶心呕吐，右季肋部疼痛，食欲减退，间歇性黄疸发作，肝肿大及触痛 (79)

16. Engelmann Syndrome（婴儿多发性硬化性肥厚性骨病），肝脾肿大 (85)

17. Graves Syndrome（内分泌性突眼），食欲不振，乏力，腹泻 (115)

18. Heerfordt Syndrome（葡萄膜炎腮腺热），胃肠功能紊乱，食欲减退(124)

19. Helmholtz-Harrington Syndrome（角膜混浊合并颅骨发育障碍），肝脾肿大 (125)

20. Hodgkin Syndrome（淋巴网状细胞肉瘤），肝脾肿大，黄疸 (128)

21. Hunter Syndrome（粘多糖沉积病Ⅱ型），肝脾肿大，脐疝 (132)

22. Hurler Syndrome（粘多糖沉积病Ⅰ型），肝脾肿大，但肝功能多为正常 (133)

23. Hyperviscosity Syndrome（高粘滞度），食欲不振 (154)

24. Jacobs Syndrome（眼口腔阴囊皮炎），食欲不振，腹泻 (140)

25. Kartagener Syndrome（鼻肺脏器异位合并白内障），胃肠系全反转位(145)

26. Klinefelter Syndrome（先天性睾丸发育不全），食欲不振，腹泻 (148)

27. Krause Syndrome（先天性脑眼发育不良），胃肠道异常 (152)

28. Lubarsch-Pick Syndrome（原发性淀粉样变性），肝功能不良和肝脾肿大 (165)

29. Mandida Syndrome（湿性），唾液分泌增多 (166)

30. Mauriac Syndrome（青年性糖尿病一侏儒一肥胖），腹绞痛，肝肿大(172)

31. Mikulicz Syndrome（泪腺一唾液腺肥大），唾液分泌减少，肝脾肿大(176)

32. Mosse Syndrome（红细胞增多症一肝硬变），继发门静脉阻塞，肝硬化和肝功能损害，腹水，偶见黄疸 (181)

33. Niemann-Pick Syndrome（神经鞘磷脂网状内皮组织增生症），肝脾肿大，腹部增大 (186)

34. Ophthalmodynia Hypertonica Syndrome（俯位性眼痛），恶心呕吐 (192)

35. Plummer-Vinson Syndrome（缺铁性吞咽困难），吞咽困难，咽部异物感，食

四、神经系统

晕，肌无力 (110)

122. Gerstmann Syndrome（角回），精神错乱，遗忘性失语、失读、失认、空间定向障碍 (111)

123. Godtfredsen Syndrome（海绵窦一鼻咽部肿瘤），三叉神经区疼痛，半侧舌体运动障碍 (111)

124. Goldenhar Syndrome（眼一耳一脊椎发育异常），脑积水，脑脊膜膨出，智力低下 (111)

125. Goldscheider Syndrome（遗传性大泡性表皮松懈），智力低下 (112)

126. Goltz Syndrome（局性皮肤发育不全），智力低下 (113)

127. Gorlin-Goltz Syndrome（多发性基底细胞痣），胼胝体发育不全，智力迟钝或精神分裂症 (113)

128. Gradenigo Syndrome（颞骨岩尖），三叉神经眼枝分布区疼痛，周围性面瘫，脑膜刺激症状，乳突部痛(114)

129. Greenfield Syndrome（婴儿异色性白质营养不良），肌张力减退，肌僵硬，痴呆，共济失调，言语困难 (116)

130. Gregg Syndrome（先天性性风疹），智力低下，脑积水，脑膜膨出，共济失调，惊厥，前庭神经障碍，耳聋 (117)

131. Greig Syndrome（双眼距过宽），智力低下，听力障碍 (118)

132. Gruber Syndrome（内脏囊肿性脑发育异常），脑发育不良，痴呆 (119)

133. Gruner-Bertolotti Syndrome，偏瘫，偶见共济失调 (120)

134. Guillain-Barre Syndrome（急性感染性多发性神经根炎），多发性神经炎，眩晕，小脑及脑干损害，小脑性共济失调，深反射消失，面神经麻痹 (120)

135. Hallervorden-Spatz Syndrome（苍白球色素变性），锥体束征，小脑共济失调，智力低下，情绪紊乱，痴呆 (121)

136. Hallgren Syndrome（视网膜色素变性一耳聋一运动失调），前庭小脑共济失调，智力发育迟缓，进行性痴呆，智力低下，情绪紊乱 (122)

137. Haney-Falls Syndrome（先天性局限性后角膜圆锥），精神发育不全，智力低下 (123)

138. Hartnup Syndrome（糙皮病一小脑性运动失调一肾性氨基酸尿），小脑性共济失调，精神错乱，情绪不稳，腱反射亢进。 (124)

139. Heerfordt Syndrome（葡萄膜炎腮腺热），末稍性面瘫及末稍性神经炎 (124)

140. Heidenhain Syndrome（皮质盲一早老性痴呆），精神衰退，记忆力显著减退，注意力不集中，锥体外系表现，共济失调，癫痫 (125)

141. Helmholtz-Harrington Syndrome（角膜混浊合并颅骨发育障碍），智力减退，精神发育不全 (125)

142. Hennebert Syndrome（梅毒性-耳源性眼球震颤），眩晕、耳聋 (126)

143. Hertwig-Magendie Syndrome（眼球歪斜），同侧肢体小脑性共济失调 (128)

144. Hooft Syndrome（低脂血症），智力低下 (130)

145. Horner Syndrome（颈交感神经麻痹），睫状脊髓反射消失 (130)

146. Horton Ⅱ Syndrome（血管性偏头痛），颞、顶、颈部放射性疼痛 (132)

147. Hutchinson Ⅱ Syndrome（先天性梅毒角膜炎）听力障碍，眩晕平衡功能障碍 (135)

五、肌肉、骨骼系统

化性肥厚性骨病)，进行性骨硬化和骨质增生，主要以骨中间为主，双侧长骨骨干对称性梭形扩大，扁平骨，肋骨，趾骨也可有改变，膝内翻或外翻，髋外翻，肌肉发育不良，肌肉萎缩，出牙迟 (85)

61. Fabry Syndrome (全身性弥漫性血管角质瘤)，肢部剧烈烧灼感或刺痛，腹痛 (87)

62. Familial Hypogonadism Syndrome (家族性生殖腺功能不足)，中等肥胖，短身材 (88)

63. Fanconi Ⅱ Syndrome (胱氨酸沉积病)，发育迟缓，身材短小，佝偻病，病理性骨折 (89)

64. Faulk-Epstein-Jones Syndrome 腰骶后部融合 (91)

65. Felty Syndrome (类风湿性关节炎—脾肿大)，慢性变形性类风湿关节炎 (92)

66. Folling Syndrome (苯丙酮尿症)，身体发育不良，身高体重低于正常，小头畸形，扁平足 (95)

67. Franceschetti-Klein Syndrome (下颌骨面部发育障碍)，面部畸形，尤如鸟样头，高腭弓，巨口，牙齿不规则，小耳，耳聋，多指畸形 (97)

68. Francois Ⅰ Syndrome (鸟样头白内障)，身材短小，鸟样头，头颅发育不良，骨硬化，锁骨畸形，脊柱前凸或侧凸 (98)

69. Francois Ⅱ Syndrome (家族性皮肤软骨—角膜营养不良，) 手足骨骼畸形，头颅和颜面畸形 (99)

70. Freeman-Sheldon Syndrome (颅—腕—脸板营养不良)，吹口哨样面容，手指弯曲挛缩，杵状趾，马蹄内翻足，腕部异常，短颈，脊柱侧凸 (100)

71. Friesreich Ataxia Syndrome (脊髓小脑性共济失调)，脊柱后凸、弓形足 (101)

72. Frohlich Syndrome (视交叉蛛网膜炎)，生长发育迟缓 (101)

73. Fryns Syndrome，胸部狭窄，面部粗陋，巨口，唇裂，腭裂，肢体远端发育不良，指骨过短 (102)

74. Gansslen Syndrome (家族性溶血性黄疸—骨病综合征)，侏儒，尖头畸形，额骨隆起，髋关节脱臼，短指并指，牙齿排列错位 (105)

75. Garrod Syndrome (黑酸尿病)，多发性关节炎，关节畸形，腰椎畸形 (107)

76. G-Deletion Ⅱ Syndrome，生长发育不良，小头畸形，肌张力减退，第二、三趾合拢 (54) (109)

77. Gelfard-Hyman Syndrome (家族性组织细胞性皮肤关节炎)，手和腕部关节痛 (109)

78. Goldenhar Syndrome (眼—耳—脊柱发育异常)，脊柱发育畸形，脊柱裂，头颅骨畸形，颌小，单侧面，发育不全，小耳，外耳道缺如 (111)

79. Goldscheider Syndrome (遗传性大疱性表皮松懈)，生长发育迟缓，口小畸形 (112)

80. Goltz Syndrome (局灶性皮肤发育不全)，小头畸形，骨骼畸形，脊柱裂 (113)

81. Gorlin-Chaudhry-Moss Syndrome，颅面骨发育畸形，前额突出，高腭弓，先天性牙齿异常 (113)

82. Gorlin-Goltz Syndrome (多发性基底细胞痣)，下颌突出及囊肿，颌部肿瘤，脊柱，指骨等先天性畸形 (113)

83. Graefe Syndrome (进行性营养不良性眼肌麻痹)，面部肌肉受侵出现前额皱纹，头向后倾斜 (114)

84. Gregg Syndrome (先天性风疹)，先天

障碍，低位耳，高腭弓，鼻根扁平 (201)

140. Potter Syndrome（双侧性肾发育不全），面部畸形，鼻梁扁平，低位耳，小下额，手足畸形，杵状手和杵状脚，关节僵硬，脊柱裂 (205)

141. Pyle Syndrome（颅骨一干骺端发育异常），长骨干骺末端呈八字形，或长颈瓶外翻；颅骨表现为颅底部明显增厚及密度增高的骨性狮面状外观，副鼻窦及乳突无气室腔形成，头大，面肌麻痹，鼻梁宽而平，出牙迟缓 (208)

142. Reese Syndrome，小头畸形，低位耳，腭裂，骨骼异常，多指（趾）畸形 (210)

143. Reese-Ellsworth Syndrome（前房角劈裂），颅骨发育异常，牙齿异常，腭裂，并指（趾）畸形，营养不良性肌强直 (210)

144. Refsum Syndrome（遗传性小脑共济失调一夜盲一多发性神经炎），骨骼改变有弓形足，锤状趾，脊柱侧凸 (210)

145. Reiter Syndrome（尿道炎一关节炎一结膜炎），并节炎，并节疼痛 (212)

146. Renofcial Syndrome（肾脏一面部），面部畸形，双耳大而低位，下颌明显发育不良，鼻根低而宽 (213)

147. Riley-Day Syndrome（家族性植物神经失调），脊柱后凸和侧弯，特发性骨折 (215)

148. Rothmund-Thomson Syndrome（皮肤损害白内障 I 型），身材矮小。头颅畸形，约有1/4患者指甲板变小，粗糙有纵嵴和萎缩，手足明显发绀，手指（趾）骨末端变短，或骨骼缺损改变 (218)

149. Rud Syndrome（侏儒一鱼鳞癣样红皮症一智力缺陷），肌萎缩，蜘蛛足样指，侏儒 (219)

150. Sandifer Syndrome（裂孔疝一斜颈），头转向一侧肩部歪颈并转头，睡眠时消失 (221)

151. Scaphocephaly Syndrome（舟状头），舟状头，前额偏平，眉弓缺如，鼻隆起，上额小下额大 (221)

152. Schonenberg Syndrome（侏儒一心脏病），侏儒表现为成比例的全身短小 (223)

153. Schulz I Syndrome（粒细胞缺乏），全身痛及关节肿胀，疼痛不适 (223)

154. Shy-Drager Syndrome（直立性低血压-多系统萎缩），多为远端肌萎缩 (225)

155. Shy-Gonatas Syndrome（眼一咽一肌肉营养不良），脂肪及软骨营养不良 (225)

156. Siemens Syndrome（先天性皮肤发育不良白内障），牙齿畸形及发育不全，头呈倒三角形，额骨突出，50%的病有指（趾）甲发育不全 (226)

157. Sjogren I Syndrome（干燥性角膜一结膜炎），慢性关节炎，关节疼痛 (228)

158. Sjogren-Larsson Syndrome（痉挛性瘫痪一智力发育不全一鱼鳞癣），牙釉质形成不全，指（趾）长度相差悬殊等 (228)

159. Sorsby I Syndrome（遗传性黄疸缺损），骨骼异常，局限于手足末端发育不良，足拇趾外翻，大趾缺失 (231)

160. Sotos Syndrome（巨脑），巨颅，头长，特殊面容，前额突出，高腭弓，下额长，出生时身高体重超过正常(231)

161. Steiner Syndrome（半侧面部肥大症），半侧面部肥大，部位肢体巨大，

六、泌尿—生殖系统

1. Aarskog-Scott Syndrome（面—指—生殖器），隐睾畸形 (1)
2. Adrenal Sympathetic Syndrome（肾上腺交感神经），多尿，肾功能衰竭 (9)
3. Alport Syndrome（遗传性肾炎神经性耳聋），血尿，蛋白尿，尿毒症 (13)
4. Alstroem-Olsen Syndrome（先天性黑矇），肾病，性腺功能低下 (14)
5. Barnard-Scholz Syndrome（眼肌麻痹-视网膜色素变性），性发育障碍 (26)
6. Buckler Ⅱ Syndrome（角膜斑点状营养不良症），尿中缺少酸性粘多糖 (43)
7. Burnett Syndrome（饮乳者），尿比重低，蛋白尿，偶有血尿 (44)
8. Carpenter Syndrome（尖头并指（趾）畸形），生殖腺发育不全 (47)
9. Carr-Barr-Plunknett Syndrome（四X染色体），卵巢发育不全，月经周期不规则，原发性闭经 (47)
10. Carson Syndrome（高胱氨酸尿），尿中有同型胱氨酸 (48)
11. Cat Eye Syndrome（猫眼），泌尿性生殖系统畸形 (48)
12. Cerebro Facical-Reno-Arthro Syndactylia Syndrome（脑—面—肾—关节并指（趾）畸形），肾脏小，肾发育不全和慢性间质性肾炎 (49)
13. Chromosome 13q⁻ Partial Deletion（long arm）Syndrome（染色体13q部分缺失），生殖器畸形，尿道下裂，隐睾 (54)
14. Chromosome 三X Syndrome（三X染色体），生殖器发育不全 (53)
15. Cockayne Syndrome（侏儒—视网膜萎缩—耳聋），肾功能差 (56)
16. Cohen Syndrome（肥胖—脑—眼—骨骼异常），生殖器小 (59)
17. Conradi Syndrome（点状骨骺发育不全），氨基酸尿 (61)
18. Cri-du-chat Syndrome（猫叫），肾脏畸形 (63)
19. Cushing Ⅰ Syndrome（肾上腺皮质分泌过多），尿17—酮类固醇，17羟皮质类固醇增加，糖尿 (64)
20. Darier-White Syndrome（毛囊角化不良），生殖器增殖性损害及发育不全 (68)
21. De Lange I Syndrome（先天性肌肥大—大脑），肾畸隐睾，妇女乳房发育不全 (72)
22. Donohue Syndrome（怪颜貌）性早熟，外生殖器和乳头肥大 (75)
23. Drummond，Syndrome（蓝尿布），多尿，吲哚尿，肾功能衰竭 (77)
24. Ellis-Van Creveld Syndrome（软骨外胚层发育不良），生殖器畸形，隐睾，尿道上裂及下裂 (83)
25. Engelmann Syndrome（婴儿多发性硬化性肥厚性骨病），性功能低下 (85)
26. Epstein Syndrome（肾病），肾功能不全的表现，尿蛋白，慢性肾小球肾炎，全身性水肿 (86)
27. Fabry Syndrome（全身性弥漫性血管角质瘤），血尿，蛋白尿，尿中含有糖脂空泡细胞，肾脏肿大 (87)
28. Fahr-Volhard Syndrome（小动脉增生性肾硬化），血尿，蛋白尿，红细胞管型 (88)
29. Fanconi Ⅰ Syndrome（家族性青年性肾萎缩），多尿及尿比重低，酚红排泄试验异常，血尿，蛋白尿，肾脏体积小 (89)
30. Fanconi Ⅱ Syndrome（胱氨酸沉积病），进行性肾脏病损，肾功能减退，可发展为慢性肾小球肾炎 (89)
31. Feer Syndrome（婴儿肢痛症），少数

唇和阴道，女阴溃疡较男性严重 (185)

57. Potter Syndrome（双侧性肾发育不全），肾脏囊样发育障碍或肾缺失畸形，羊水过少或结节性羊膜，女性常无子宫和阴道，男性常无直肠和肛门 (205)

58. Reiter Syndrome（尿道炎一关节炎一结膜炎），尿急，尿频，尿痛，尿道炎，排尿困难，血尿，膀胱炎，生殖器溃疡 (212)

59. Renofacial Syndrome（肾脏一面部），肾缺失，畸形或发育不良 (213)

60. Senior Syndrome（肾小管一实质性肾病一视网膜变性），原发性慢性肾小管间质性肾病，轻度血尿及蛋白尿，烦渴，多尿，多饮 (224)

61. Shy-Drager Syndrome（直立性低血压一多系统萎缩），早期有性功能不全 (225)

62. Siegrist Syndrome（色素性脉络膜血管），肾功能衰竭，蛋白尿 (226)

63. Sorsby I Syndrome（遗传性黄斑缺损），肾脏发育不良 (226)

64. Steiner Syndrome（半侧面部肥大症），肾脏，肾上腺增大，尿道下裂 (233)

65. Steinert Syndrome（萎缩性肌强直），性功能障碍，性腺萎缩 (233)

66. Stevens-Johnson Syndrome（口腔一粘膜一皮肤一眼），生殖器部位可有水疱和大疱样损害，尿道炎，阴道炎 (234)

67. Turner Syndrome（先天性卵巢发育不全），生殖器发育不全，原发性闭经，乳腺不发育，阴毛及腋毛稀少或缺乏，马蹄肾 (248)

68. Von Reuss Syndrome（半乳糖血症），氨基酸尿，蛋白尿，半乳糖尿 (261)

69. Wegener Syndrome（肉芽肿性动脉炎一肾小球性肾炎），肾小球肾炎，蛋白尿，管型尿及血尿，前列腺炎 (266)

70. Weil Syndrome（钩端螺旋体），肾功能损害，血尿，蛋白尿，管型尿 (267)

71. Wilson Syndrome（肝豆状核变性），肾脏严重受损，出现肾性糖尿，血尿，氨基酸尿，尿中铜排出量增加 (269)

七、造血和网状内皮系统

1. Acosta Syndrome（高山病），鼻出血，齿龈出血 (2)

2. Acquired Immune Deficiency Synerome（获得性免疫缺陷），全身淋巴结病(2)

3. Addisson-Biermer Syndrome（恶性贫血），巨幼红细胞性贫血，血小板减少 (7)

4. Albers-Schoenberg Syndrome（广泛性脆性骨质硬化症），贫血 (11)

5. Banti Syndrome（门脉性肝硬化伴有巨脾），骨髓增生，不同程度的肝功能损害，白细胞少，进行性贫血 (25)

6. Bassen-Kornzweig Syndrome（先天性β一脂蛋白缺乏），红细胞的外形和结构有改变 (28)

7. Batten-Mayou Syndrome（少年型家族性黑矇性），血涂片淋巴细胞中（3—40%）可找到空泡 (29)

8. Benign Abducent Nerve Palsy Syndrome（良性外展神经麻痹），外围血象示淋巴细胞增多 (33)

9. Besnier-Boeck-Schaumann Syndrome（葡萄膜类肉瘤），贫血，白细胞减少，血小板减少，嗜酸粒细胞增多 (34)

10. Bing-Neel Syndrome（神经精神病巨球蛋白血症），贫血，巨球蛋白及高蛋白血症 (36)

11. Bloch-Sulzberger Syndrome（色素失

增多，嗜伊红细胞增多，r－球蛋白增高，血沉快 (153)

34. Louis-Bar Syndrome（毛细血管扩张运动失调），血 IgE 和 IgA 明显减少，出现低分子的 IgM，但 IgG 正常 (164)
35. Menkes（Ⅱ）Syndrome（卷发），血清谷氨酸增高（仅见于一个家族），在儿童可见血清铜，兰胞浆谷铜氧化酶含量减低 (174)
36. Niemann-Pick Syndrome（神经鞘磷脂网状内皮组织增生症），低色素性贫血，血清总脂量增高，但磷脂含量正常，血中见嗜碱性网状细胞，泡沫细胞 (186)
37. Paget Syndrome（畸形性骨外层肥厚），高盐酸盐血症，高血钙，血清碱性磷酸酶显著升高，高尿钙及尿羟脯氨酸增高 (194)
38. Plummer-Vinson Syndrome（缺铁性吞咽困难），缺铁性贫血的症状(202)
39. Reiter Syndrome（尿道炎—关节炎—结膜炎）良性期可有血沉加快，白细胞轻度增加 (212)
40. Rothmund-Thomson Syndrome（皮肤损害白内障Ⅰ型），血液中维生素 A 降低 (218)
41. Rud Syndrome（侏儒—鱼鳞癣样红皮症—智力缺陷），高血色素巨细胞性贫血 (219)
42. Sjogren Ⅰ Syndrome（干燥性角膜—结膜炎），贫血，白细胞减少 (228)
43. Snapper-Witts Syndrome，高血色素或低血色素性贫血 (231)
44. Tay-Sachs Syndrome（婴儿型黑朦性家族性痴呆），肝脾肿大，淋巴细胞浆中有脂质颗粒 (242)
45. Weil Syndrome（钩端螺旋体病），贫血，溶血征象 (267)
46. Wilson Syndrome（肝豆状核变性），溶血性贫血，血清铜和铜蓝蛋白降低，血清铜氧化酶活性降低 (269)
47. Zinsser-Engman-Cole Syndrome（先天性角化障碍），再生障碍性贫血，脾功能亢进 (272)

八、内分泌系统

1. Addison disease（特发性甲状旁腺功能低下—念珠菌病）甲状旁腺功能低下，手足抽搐，血钙降低 (6)
2. Albers-Schoenberg Syndrome（广泛性脆性骨质硬化症），痛经和月经量减少 (11)
3. Albright Syndrome（先天性囊性纤维骨炎），性早熟 (12)
4. Alstrom Syndrome（视网膜变性—糖尿病—耳聋），糖尿病，尿崩症，肥胖 (14)
5. Cushing Ⅰ Syndrome（肾上腺皮质分泌过多），脂肪代谢紊乱，向心性肥胖，满月脸，胡须浓重，性功能障碍，女性常闭经，男性性欲减退，糖代谢障碍，血糖增高 (64)
6. Cushing Ⅱ Syndrome（视交叉部），巨人症，肢端肥大 (66)
7. Dalrymple Syndrome（上睑退缩征），甲亢 (67)
8. D onohue Syndrome（怪颜貌），内分泌代谢异常，促进腺激素低，血糖低 (75)
9. Empty Sella Syndrome（空蝶鞍），垂体功能减退，肢端肥大，甲状腺功能亢进，妇女多毛症，女子男性化 (84)
10. Epstein Syndrome（肾病），糖尿病，甲状腺功能亢进，基础代谢率低 (86)
11. Frohlich Syndrome（视交叉蛛网膜炎），第二性征发育不良，肥胖 ()
12. Graves Syndrome（内分泌性突眼），甲

九、感觉系统

14. Meniere Syndrome（迷路积水），前庭功能减退　(174)
15. Nelson Syndrome（反馈性垂体腺瘤），头痛，面部感觉障碍　(184)
16. Pancoast Syndrome（肺尖肿瘤），患侧可有手臂感觉异常，知觉麻木，疼痛和轻度瘫痪　(195)
17. Raymond-Cestan Syndrome（桥脑），对侧偏瘫及同侧的面、肢体及躯干的麻木，三叉神经的感觉障碍，运动障碍　(209)
18. Riley-Day Syndrome（家族性植物神经失调），对痛觉不敏感，味觉缺乏　(215)
19. Romberg Syndrome（进行性面偏侧萎缩），起病隐潜渐进，眼眶，下颌或面颊部的轻微感觉障碍或疼痛　(216)
20. Sluder Syndrome（蝶腭神经节刺激），一侧面部疼痛，少数有耳鸣，耳塞感　(230)
21. Spillan-Scott Syndrome（中枢神经系统营养缺乏），深感觉感觉减退(232)
22. Subclavian steal Syndrome（锁骨下动脉偷漏），耳鸣，听力障碍，患侧肢休麻木，刺痛或感觉异常　(237)
23. Vertical Mugcular Imbalance Syndrome（垂直性肌肉平衡失调），疲劳，恶心，呕吐，头痛，手足麻木感　(253)
24. Wallenberg Syndrome（小脑后下动脉阻塞），眩晕，恶心呕吐，同侧面部痛觉和温觉消失　(265)
25. Wildervanck Syndrome（颈—眼—听神经），耳聋或聋哑　(269)

十、皮肤和粘膜

1. Acquired Immune Deficiency Syndrome（获得性免疫缺陷）发热，盗汗，粘膜病损　(12)
2. Acute Retinal Necrosis Syndrome（急性视网膜坏死），皮肤单纯疱疹溃疡，急性水痘感染，口腔溃疡，低热　(3)
3. Addison 综合征（特发性甲状旁腺功能低下一含珠菌病），皮肤、口腔念珠菌感染，皮肢干燥，皮肤色素沉着，毛发稀少　(6)
4. Albinsm I Syndrome（白化病）皮肤变白，色素缺乏　(11)
5. Albright Syndrome（先天性囊性纤维性骨炎），皮肤色素沉着　(12)
6. Andogsky Syndrome（皮肤源性白内障），过敏性皮炎，过度色素沉着(16)
7. Angelucci（过敏性结膜炎）皮肤瘙痒，荨麻疹　(16)
8. Bartholin-Patau Syndrome（13—15三体），皮肤纹理有特异性改变，指纹发育不良，手指有4个以上弓状纹，双足拇指区有腓侧弓状纹，手掌见有横纹　(27)
9. Berardinelli-Seip Syndrome（先天性全身脂质营养不良）皮肤粗糙，干燥及色素沉着　(33)
10. Bernard Syndrome（颈交感神经刺激），局部皮肤温度下降，多汗（34)
11. Besnier-Boeck-Schaumann Syndrome（葡萄膜类肉瘤），皮肤散在性、多发性损害　(34)
12. Block-Sulzberger Syndrome（色素失调），初为水泡、丘疹，发展为皮肤色素斑，色素分布不规划，秃发，毛囊性皮肤萎缩　(37)
13. Bourneville Syndrome（结节性脑硬化），皮肤脱色素区，暗光灯下见脱色素斑，面部皮脂腺瘤　(39)
14. Bowen disease（皮肤原位癌），皮肤暗红色，坚硬，略隆起的淡红色丘疹　(40)
15. Burger Grutz Syndrome（特发性高脂

性红色点状物 (87)

41. Farber Syndrome（播散性脂肪肉芽肿），皮肤、皮下组织和关节周围软组织有结节样及肉芽肿性浸润 (90)

42. Faver-Racouchot Syndrome（结节性弹力纤维变性），皮肤增厚呈淡黄色，粉刺和滤泡样囊肿，颈部和耳后皮肤有黄色小结节 (91)

43. Feer Syndrome（婴儿肢痛症），皮肤出现大块皮片剥脱损害，面颊发紫，掌跖出疹，指（趾）及鼻紫绀，指溃疡和坏疽，粘膜溃疡，鼻尖鲜红，手足多汗 (91)

44. Felty Syndrome（类风湿性关节炎—脾肿大）皮肤色素沉着，皮肤溃疡，口腔粘膜溃疡 (92)

45. Folling Syndrome（苯丙酮尿症），部分白化病 (95)

46. Francois Ⅰ Syndrome（鸟样头白内障），皮肤萎缩，干燥，毛发稀少。白癜风，皮肤白斑 (98)

47. Franceschetti-Kaufman Syndrome（上皮糜烂），皮肤疱疹性病变 (98)

48. Frohlich Syndrome（视交叉蛛网膜炎），皮肤苍白，厥冷，干燥，弹性差，体毛少，体温低 (101)

49. Fuchs Ⅱ Syndrome（粘膜—皮肤—眼），发热发绀，皮肤斑状红疹，面浮肿，口鼻、生殖器，上呼吸道粘膜多发性溃疡 (103)

50. Garin-Bujadouz-Bannwarth Syndrome（淋巴细胞脑膜神经根炎），皮肤环形红斑 (106)

51. Garrod Syndrome（黑酸尿病），皮肤褐黄病 (107)

52. Gelfard-Hyman Syndrome（家族性组织细胞性皮肤关节炎），皮肤呈苔癣化，多发性皮内结节及皮下斑块 (109)

53. Goldscheider Syndrome（遗传性大泡性表皮松懈），皮肤、粘膜水泡，皮肤干燥，萎缩，毛发稀少 (112)

54. Goltz Syndrome（局灶性皮肤发育不良），皮肤暗红色萎缩斑，皮下脂肪疝出，乳头状瘤，头发稀疏 (113)

55. Gorlin-Goltz Syndrome（多发性基底细胞痣），皮肤基底细胞癌，手掌及脚底角化不良 (113)

56. Gregg Syndrome（先天性风疹），皮肤瘀斑，黄疸 (117)

57. Hand-Schuller-Christian Syndrome（尿崩症—突眼—成骨不全），皮肤黄色瘤及丘疹样皮损，皮肤粘膜溃疡 (122)

58. Hanhart Syndrome（隐性手掌—脚底角化症），皮肤粗糙，指甲营养障碍，掌（趾）角化障碍 (124)

59. Hartnup Syndrome（糙皮病—小脑性运动失调—肾性氨基酸尿），皮肤暴露部位出现干燥、红斑样皮疹，类似糙皮病 drome（结节性脑硬化） (124)

60. Heerfordt Syndrome（葡萄膜炎腮腺热），皮肤常见红斑及皮下结节(124)

61. Hermansky-Pudlak Syndrome（白化病—血小板病），皮肤苍白及自发性多部位出血，偶伴有皮肤基底细胞癌 (127)

62. Herrick Syndrome（镰刀状细胞病），皮肤苍白，黄疸，四肢及躯干皮肤溃疡 (127)

63. Hodgkin Syndrome（淋巴网状细胞瘤），部分病例有带状疱疹 (128)

64. Hooft Syndrome（低脂血症—色氨酸异常），面部及四肢皮肤有鳞屑状红斑 (130)

65. Hunt Syndrome（膝状神经节），口腔粘膜及外耳有带状疱疹损害 (132)

66. Hunter Syndrome（粘多糖沉积病Ⅱ

素沉着，皮肤变厚或萎缩 (186)

90. Niemann-Pick Syndrome（神经鞘磷脂网状内皮组织增生症），皮肤有棕色素，极少数有黄色瘤，皮下脂肪消失 (186)
91. Nonne-Milroy-Meige Syndrome（慢性遗传性下肢淋巴性水肿），早期皮肤光滑坚实，后期水肿部较硬，皮肤粗糙，下肢抬高后水肿无减轻，肿胀部皮肤可有色素沉着 (187)
92. Ota Syndrome（太田母斑），颞、颊、鼻部、前额有棕色、青蓝色色素沉着，骶部常见有蒙古斑，出生后发病，常在青春期消失 (193)
93. Parinaud Oculog landular Syndrome（猫抓—眼—腺），不规则发热，持续4—5天，在猫抓过部位有触痛及红色丘疹 (196)
94. Parkinson Syndrome（震颤麻痹），部分患者可有皮肤发红或灼热感，有时多汗，某一肢体的水肿与发绀等 (197)
95. Plummer-Vinson Syndrome（缺铁性吞咽困难），舌炎、口炎、反复性口腔粘膜糜烂萎缩，舌灼烧感，口角皲裂 (202)
96. Postvaccinial Ocular Syndrome（眼部牛痘），局部皮肤种痘化脓性反应 (205)
97. Refsum Syndrome（遗传性小脑共济失调—夜盲—多发性神经炎），不同程度的皮肤鱼鳞癣样变 (210)
98. Reiter Syndrome（尿道炎—关节炎—结膜炎），皮肤红斑，脓疱疮，体温升高，皮肤角化症，口腔粘膜疱疹和溃疡 (212)
99. Rothmund-Thomson Syndrome（皮肤损害白内障Ⅰ型），不同程度的皮损，毛发稀少，全秃，粗糙和足发绀 (218)
100. Siemens Syndrome（先天性皮肤发育不良白内障），全身汗腺缺如或减少，皮肤干，少汗或无汗，毛发稀少或秃发。颈、掌跖可见滤泡性过度角化症，口腔粘膜、鼻粘膜、咽喉粘膜干燥和萎缩，口唇和颊粘膜腺体发育不全，唇厚 (226)
101. Silverman Ⅰ Syndrome（儿童待遇不良），皮肤软组织瘀血斑 (227)
102. Sjogren Ⅰ Syndrome（干燥性角膜—结膜炎），口腔粘膜，阴道粘膜干燥，萎缩。皮肢干燥硬化及色素沉着，硬皮病，系统性红斑狼疮 (228)
103. Sjogren-Larsson Syndrome（痉挛性瘫痪—智力发育不全—鱼鳞癣），先天性鱼鳞癣 (228)
104. Steiner Syndrome（半侧面部肥大症），受累区皮肤增厚，皮脂腺、汗腺机能增加，毛细血管扩张 (233)
105. Stevens-Johnson Syndrome（口腔—粘膜—皮肤—眼），皮肤和粘膜重症多形红斑，常累及手和脚背部病变，可以呈斑丘疹或小泡和大泡样改变，偶见结节状损害，全身瘙痒，烧灼感 (234)
106. Strachan-Scott Syndrome（核黄素缺乏），口炎，舌炎，外生殖器皮炎，消瘦 (236)
107. Superior Vena Cava Syndrome（上腔静脉阻塞），面部，颈部及上躯干部有紫绀和水肿，口腔、咽喉粘膜青紫，水肿和紫绀，咽下困难 (238)
108. Trotter Syndrome（咽鼓管周围），颊孔周围皮肤麻木 (247)
109. Urbach-Wiethe Syndrome（类脂蛋白沉积），皮肤或粘膜可见广泛的玻璃样或脂样物质形成的结节，斑块或

十一、免疫功能低下

十二、遗传

索引（四）：按笔画顺序排列

一画

二画

三画

四画

五画

六画

七画

八画

九画

十画

十一画

十二画

十三画

十四画

十五画

十六画

十七画

十八画

二十一画

二十二画

二十三画

参 考 文 献

1. Gearacts W. J. Ocular syndromes 3rd ed. ghiladephia：Lea& Febiger，1976.
2. Urayama A，et al. Uniltral acute uveitis with retinal periartiritis and detachment. Jph J clin Ophthalmol，1971，25：607.
3. Yoang NJ，Bird AC. Bilateral Ocute retinal necrosis. Br J Opthalmol，1978，62：581.
4. Martinaz J et al Delayed bilateral involvement in the acute retinal necrosis syndrome. Am J Ophthalmol，1992，113（1）：103～104.
5. Harrehoss，So－callea acute retinal syndrome--an acute ocular panvasculitis syndrome. in straub w（ed）：genetics of ocular disease，caute retinal necrosis syndrome. Phthisis. Vol 10，Basel：karger，1985，40.
6. Magalini S. Dictionary of medical syndrome，2nd ed，JB：Lippincott Co. Philadelphia，1981
7. Walsh FB，Hogt WF. Clinical Neuro－Ophthalmology，3rd ed，Williams & wilkins Co，Baltimore，1969.
8. Bell RA et al：Ciliary muscle dysfunction in Adie′ s Syndrome，Arch Ophthalmol 1978，96：638.
9. Behcet SH. Uber rezidivierende aphthoese，durch am auge und an den genitalien，Derm Wschr，1937，105：1152.
10. Felty AR. Chronic arthritis in the adult，associated with splenomegaly and leucopenia，A report of five eases of an unusual clincal syndrome，Bull，Johns Hopkins Hosp. 1924，35：16.
11. Salazar FG et al：Early identification of retinal angiomas in a large Kindred with Von Hippel－Lindau disease，Am J Ophthalmol 1980，89：540.
12. Vogt－Koyanagi－Harada Syndrome with focal neurologic signs，am J Dphthalmol 1981，91：332.
13. 袁桂琴：Alport 综合征，中华眼科杂志，1987，23（1）：61.
14. 上海第一医学院眼耳鼻喉科医院眼科教研组：眼科学，白化病. 人民卫生出版社，1977：554.
15. 赫雨时：斜视，天津科学技术出版社，1982.
16. 郭静秋：A—V 综合征手术，全国弱视斜视学习班讲义，1988，74.
17. 冲波，桐沢型ブドウ膜炎，见眼科 mook，12，东京：金原，1980：231—237.
18. 杨德旺：眼科治疗学，北京人民卫生出版社，1983.
19. 孙兴怀译，国外医学眼科分册，1992，16（3）：146—151.
20. 施殿雄：林利人，眼科检查与诊断，上海科技出版社，1986：205—206.
21. 张惠蓉：眼微循环及其相关疾病，北京医科大学，中国协合医科大学联合出版社，1993。

22. 葛琪译：Axenfeld—Rieger 综合征，国外医学眼科分册，1986，2：95.
23. 张永增：内科综合征，辽宁人民出版社，1980.
24. 王超廷，崔国义，眼科大词典，河南科技出版社，1991.
25. 福山幸夫，Bassen—Kornzweig 症候群，日本眼科临床，1977，35：1026.
26. 王慕一，Balint 综合征，中华神经精神科杂志，1989，22（2）：84.
27. 蔡铁勇综述，Behcet 病的治疗进展，国外医学眼科分册，1982，6（4）：213—216.
28. 孙秉基综述，先天性风疹综合征，国外医学眼科分册，1983，7（4）：196.
29. 李志辉，Fuchs 综合征与青光眼，中华眼科杂志，1986，3：160.
30. 童绎，Charcot—Marie—Tooth 病一家系，中华眼科杂志，1989，3：180.
31. 王开文综述，Coats 病的新进展，国外医学眼科分册，1981，5（1）：11.
32. 张士元，孙葆忱译：眼部有关综合征，科学技术文献出版社，1979.
33. 赣南医学专科学校主编，皮肤科学，人民卫生出版社，1981：105.
34. 赵家良，干燥综合征的眼部表现和诊断，中华眼科杂志，1985，4：222.
35. 陆炳新，Down 综合征（附15例染色体检查），中华眼科杂志，1986，1：46.
36. 王延华：眼与全身病，第1版，天津人民出版社，1975.
37. 张军，Laurence—Moon—Bardet—Biedl 综合征，实用眼科杂志，1987；（5）：7.
38. 裴言明，等，牵牛花综合征，国外医学眼科分册，1986：10（1）.
39. 刘锡民，Marinesco—Sjogren 氏综合征三例报告，中国神经精神病杂志，1983，16（3）：封二.
40. 陆炳新，我国人 Marifan 氏综合征的遗传规律和临床表现，眼科研究，1984，2：146.
41. 张朝正，Marinesco—Sjogren 氏综合征2例报告，中国神经精神病杂志，1983，9（2）：114.
42. 杜力，宋琛，王嘉陵等，Marcus Gunn 综合征合并鳃弓综合征一例，中华眼科杂志，1987，5：173.
43. 宋振英：急性感染性多发性神经根炎（Guillain—Barre 综合征）病例报告，中华眼科杂志，1980，16：88.
44. 孙新申：Cogan 氏综合征，中华眼科杂志，1959，9（6）375.
45. 李荣嘉，Crouzon 氏病一家系报告，实用眼科杂志，1984，2（3）181.
46. 黄训如，张季平，临床医学综合征词典，广东科技出版社，1988.
47. 李忠孝，遗传性神经性肌萎缩症九例报告及遗传规律探讨，中国神经精神病杂志，1983，16（4）210.
48. 王国华，眼睑综合征的成形术及其改良法，实用眼科杂志，1987，5（5）：294.
49. 王芳，张惠荣，Cushing 综合征眼部表现1例，中华眼科杂志，1989，1：57.
50. 陈素华，刘素青摘，睑皮肤松弛综合征，国外医学眼科分册，1986，10（2）：123—124.
51. 陈世森，海绵窦综合征三例，中华眼科杂志，1986，2：110.
52. 童绎，高静娟，眼部综合征，第1版，福建科技出版社，1981.
53. 刘素金，氦氖激光治疗 Gronblad—Strandberg 综合征，眼底病杂志，1990，6（4）：216.
54. 庞国祥，下颌—眼—面—头颅发育异常综合征，实用眼科杂志，1987，5：91.
55. 魏念风，刘广才，张贵明等，眼外肌广泛纤维化综合征手术治疗一例，中华眼科杂志，1989，5：285.